

PROPUESTA DE PLAN NACIONAL

DE ENFERMEDADES RARAS, HUÉRFANAS O POCO FRECUENTES





**PARTICIPANTES DEL PROCESO DE
PARTICIPACIÓN CIUDADANA PARA
LA ELABORACIÓN DE UNA
PROPUESTA DE PLAN NACIONAL DE
ENFERMEDADES RARAS,
HUÉRFANAS O POCO FRECUENTES.**

SECRETARIO EJECUTIVO DEL PROCESO DE PARTICIPACIÓN CIUDADANA:

Gerardo Bascuñán C. | Asesor legislativo de la Senadora Carolina Goic

COMISIÓN DE RECTORÍA, REGULACIÓN Y FISCALIZACIÓN



Secretaria Ejecutiva: Ana Leikin | Corporación Chiari Chile

Coordinador: Gerardo Bascuñán | Equipo parlamentario de la senadora Carolina Goic

José Luis Valenzuela	Genometrics
José Miguel Musso Bravo	FENPOF Chile - Chiari Chile
Mia Cerda Altamirano	Fundación Vasculitis Chile
Mariela Formas	Cámara de la Innovación Farmacéutica - CIF
Ana María Karachón	Cámara de la Innovación Farmacéutica - CIF
Claudia Torrealba	Cámara de la Innovación Farmacéutica - CIF
Edgardo Vera	Cámara de la Innovación Farmacéutica - CIF
Marie Claire Dablé	Asociación Nacional Chilena de los Amigos de la Infancia
Catalina Norambuena	Fundación Charcot Chile
Juan Alberto Lecaros	Universidad del Desarrollo, Facultad de Medicina
Rodrigo Moreno Salinas	Genética Clínica, Hospital Regional Rancagua, SOCHIPE, SOCHIGEN
Fernanda Ahumada	Asociación Chilena Hipertensión Pulmonar - Hapchi
Víctor Rodríguez Rivera	FENPOF Chile - Fundación Menkes Chile
Judit Vilaró Cáceres	Federación de Enfermedades Raras (FECHER)
Alejandro Andrés Andrade Araya	Federación de Enfermedades Raras (FECHER)
Leopoldo Antonio Cubillos Aravena	Federación de Enfermedades Raras (FECHER)
Juan Francisco Cabello	INTA – Universidad de Chile
Fernanda Pérez	ADIMECH
Gonzalo Tobar Carrizo	Agrupación Lupus Chile y Alianza Chilena de Agrupaciones de Pacientes ACHAP
Bernardino Fuentes	Fundación Crohn Colitis Ulcerosa
Manuel Antonio Espinoza	Pontificia Universidad Católica de Chile

COMISIÓN DE PROVISIÓN DE SERVICIOS ASISTENCIALES



Secretaría Ejecutiva: Paulina Sáez | Fundación Otras Miradas

Coordinador: Gerardo Bascuñán | Equipo parlamentario de la Senadora Carolina Goic

José Luis Valenzuela	Genometrics
Ximena Romo	Fundación Vasculitis Chile
Mia Cerda Altamirano	Fundación Vasculitis Chile
María Isabel Herrera	Asociación Chilena de Hipertensión Pulmonar Chile - Hapchi
Teresa Muller	Asociación Chilena de Hipertensión Pulmonar Chile - Hapchi
Jorge Alfredo Bevilacqua	Universidad de Chile - Clínica Dávila
Fanny Cortes	Clínica Las Condes
Tatiana Cristina Muñoz Caro	Clínica Alemana de Santiago
Marcela Lagos Lucero	Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile
Gabriela Repetto	Universidad del Desarrollo
Gonzalo Francisco Encina Silva	Universidad del Desarrollo
Giselle Landerretche	Cámara de la Innovación Farmacéutica - CIF
María Jacqueline Baeza	Cámara de la Innovación Farmacéutica - CIF
Lucelia Tavares	Cámara de la Innovación Farmacéutica - CIF
Eugenio Bruce	Asociación Nacional Chilena de los Amigos de la Infancia
Gabriela Garnham	ADIMECH Asociación Gremial Dispositivos Médicos
Carolina Cares Basualto	Hospital Luis Calvo Mackenna
Camila Vidal	Asociación Autoinflamatorias Chile
Claudia Riveros	Federación de Enfermedades Raras (FECHER)
Judit Vilaró	Federación de Enfermedades Raras (FECHER)
Leopoldo Cubillos	Federación de Enfermedades Raras (FECHER)
Alejandro Andrés Andrade Araya	Federación de Enfermedades Raras (FECHER)
Esteban San Martín	Hospital Regional de Concepción
Estefanía Camila Melo Saavedra	Red Salud
Silvia Vásquez	Asociación Esclerodermia Chile
Verónica Cruchet	Corporación Esclerosis Múltiple Chile
Fernanda Martín	Hospital Clínico Universidad de Chile, Sección Genética
Juan Francisco Cabello	INTA - Universidad de Chile
Lorena Santa María	INTA - Universidad de Chile
Fabio González Castro	Corporación Psoriasis Chile
Pilar Morandé	Debra Chile
Nicholas Earle	Clínica Santa María

COMISIÓN DE EDUCACIÓN, PROMOCIÓN Y FORMACIÓN



Secretaría Ejecutiva: Marcela González | FENPOF Chile - Fundación ADN Chile
Coordinador: Claudia Silva | Equipo parlamentario de la Senadora Carolina Goic

Rosa Andrea Pardo Vargas	Universidad de Chile
Josefina García Huidobro	Asociación Duchenne Chile
Jessica Cubillos Arellano	FENPOF Chile y Fundación Caminamos por Ellas y Ellos Síndrome de Rett Chile
María José Rodríguez Tapia	Fundación Charcot Chile
Silvia Castillo Taucher	Hospital Clínico Universidad de Chile
María Ester Bustos	Fundación Vasculitis Chile
Angela Rocío Peña Pino	Laboratorio de Citogenética-Molecular, INTA, U de Chile
Catherine Díaz	Hospital Roberto del Río
Cecilia Rodríguez	Fundación Me Nuevo
Nancy Ortiz	Fundación Foro Nacional de Cáncer
Ítalo Zanca	Cámara de la Innovación Farmacéutica - CIF
Cristina Pérez	Cámara de la Innovación Farmacéutica - CIF
María Jesús Zavala	Hospital Clínico de la Universidad de Chile
Anita Valenzuela	Asociación de Hipertensión Arterial Pulmonar Chile - Hapchi
Esmerita Opazo Morales	Departamento de Enfermería, Universidad de Chile
Katherin Sandoval	Asociación Autoinflamatorias Chile
Sonia Margarit	Clínica Alemana Universidad del Desarrollo
Caterina Trabucco Ávalos	Organización Multiverso Phi
Bredford Kerr	Centro de Biología Celular y Biomedicina U. San Sebastián
Alejandro Andrés Andrade Araya	Federación de Enfermedades Raras (FECHER)
Judit Vilaró Cáceres	Federación de Enfermedades Raras (FECHER)

COMISIÓN DE REGISTRO, INFORMACIÓN Y VIGILANCIA



Secretaria Ejecutiva: Alejandra García | Centro Nacional Sistemas de Información en Salud
Coordinador: Cristian Cancino | Equipo parlamentario de la Senadora Carolina Goic

Nicolás Schongut	Universidad Alberto Hurtado
Igor Navarrete	FENPOF Chile y Dimus Chile
Víctor Faundes	INTA - Universidad de Chile
Oscar Pizarro Rivadeneira	Socio Activo Rama de Genética
Francisco Costabal	Fundación Pitt Hopkins
Maurizio Mattoli	Centro de Informática Biomédica - Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina – UDD
Francisco Rosario Cammarata	Hospital Regional de Antofagasta
Francisca Rodríguez Camus	Cámara de la Innovación Farmacéutica - CIF
Alejandra García	Centro Nacional en Sistemas de Información en Salud
Mirliana Ramírez Pereira	Departamento de Enfermería. Universidad de Chile
Judit Vilaró	Federación de Enfermedades Raras (FECHER)
Alejandro Andrés Andrade Araya	Federación de Enfermedades Raras (FECHER)
Jaime De Los Hoyos	Facultad de Medicina, Universidad de Desarrollo
Myriam Guzman	Fundación Charcot Chile
Cecilia Mellado	Pontificia Universidad Católica de Chile y Registro Nacional de Anomalías Congénitas de Chile
Margarita Aracelli Fontecilla Morales	Fundación Vasculitis Chile
Carla Taramasco	Centro Nacional en Sistemas de Información en Salud
May Chomali	Centro Nacional de Sistemas de Información en Salud
Amalia Laso	HEGC,HLCM
Ignacia Fuentes	Fundación DEBRA Chile
Felipe Tapia	Corporación Nacional Maxi-Vida Chile
Juan Francisco Calderon Giadrosic	Universidad del Desarrollo

COMISIÓN DE PROTECCIÓN E INSERCIÓN SOCIAL



Secretaría Ejecutiva: Macarena Gutiérrez | Cámara de la Industria Farmacéutica - CIF

Coordinador: Claudia Barría | Equipo parlamentario de la Senadora Carolina Goic

Cristian Quijada	FENPOF y Fundación Síndrome de Vogt Koyanagi Harada y Uveítis Chile
Lorna Milena Bastias Delgado	Asociación de Hipertensión Arterial Pulmonar Chile - Hapchi
Anita Valenzuela	Asociación de Hipertensión Arterial Pulmonar Chile - Hapchi
Carlos Portales	Cámara de la Innovación Farmacéutica - CIF
Franchesca Hernández veliz	Fundación Linfangioma
Mia Cerda Altamirano	Fundación Vasculitis Chile
Ximena Schnettler	Fundación Prader Willi Chile
Katherinne Vásquez	Fundación Charcot Chile
Carmen Paz Astete	Comité de Ética Hospital Luis Calvo Mackenna
Angelica Alliende	Corporación X Frágil de Chile
Judit Vilaró	Federación de Enfermedades Raras (FECHER)
Alejandro Andrés Andrade Araya	Federación de Enfermedades Raras (FECHER)
Javier Saavedra	Familias Angelman Chile
Denes Magliona	Familias Angelman Chile
Ana María González	Fundación Debra Chile
María Inés García	Fundación Prader Willi Chile
Denisse Donoso	Fundación a Escala Humana

REPRESENTANTES DEL MINISTERIO DE SALUD QUE PARTICIPARON APOYANDO EL TRABAJO DE LAS COMISIONES



Johanna Acevedo Romo	Jefa División de Planificación Sanitaria, Subsecretaría de Salud Pública
Natalia Celedón	Departamento de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basada en Evidencia DIPLAS
Andrés Aguilera	Departamento de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basada en Evidencia DIPLAS
Francisco Araya	Departamento de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basada en Evidencia DIPLAS
Paula Maureira	Departamento de Ciclo Vital DIPRECE
María Inés Romo	Departamento de Ciclo Vital DIPRECE
Cettina D'Angelo	Departamento de Ciclo Vital DIPRECE
Dino Sepúlveda Viveros	Jefe del Departamento de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basada en Evidencia DIPLAS
Juan Pablo Valenzuela	Departamento de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basada en Evidencia DIPLAS
Pamela Burdiles	Departamento de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basada en Evidencia DIPLAS
Patricia Kraemer	Departamento de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basada en Evidencia DIPLAS
Katherina Hrzic	Departamento de Discapacidad y Rehabilitación DIPRECE
Loretto Fuentealba	Departamento de Discapacidad y Rehabilitación DIPRECE
Nicole Garay	Departamento de Ciclo Vital DIPRECE
Felipe Hasen	Departamento de Ciclo Vital DIPRECE



ÍNDICE DE CONTENIDO

Presentación	13
Introducción	15
Metodología	17
 PROPUESTA DE PLAN NACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS, HUÉRFANAS O POCO FRECUENTES	
 1. Justificación	20
2. Visión	21
3. Misión	21
4. Objetivo general	21
5. Objetivos específicos	21
6. Líneas estratégicas y su plan de acción	23
6.1. Rectoría, Regulación y Fiscalización	24
6.1.1. Diagnóstico	24
6.1.1.1. Legislación Nacional sobre enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes	24
6.1.1.2. Planes o políticas nacionales sobre enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes	30
6.1.1.3. Experiencia comparada sobre enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes	31
6.1.2. Objetivo general de la línea estratégica	35
6.1.3. Objetivos específicos e iniciativas	35
6.2. Provisión de Servicios Asistenciales	39
6.2.1. Diagnóstico	39
6.2.1.1. Situación actual de las redes de atención de salud	39
6.2.1.2. Respuesta del sistema de salud	46
6.2.2. Objetivo general de la línea estratégica	48
6.2.3. Objetivos específicos e iniciativas	49
6.3. Educación, Promoción y Formación	55
6.3.1. Diagnóstico	55
6.3.2. Objetivo general de la línea estratégica	58
6.3.3. Objetivos específicos e iniciativas	58
6.4. Registro, Información y Vigilancia	70
6.4.1. Diagnóstico	70
6.4.2. Objetivo general de la línea estratégica	71
6.4.3. Objetivos específicos e iniciativas	71
6.5. Protección e Inserción Social	75
6.5.1. Diagnóstico	75
6.5.2. Objetivo general de la línea estratégica	76
6.5.3. Objetivos específicos e iniciativas	76
7. Resumen del plan de acción	80
8. Detalles operativos del plan de acción	84
9. Mapa de hitos del plan	158
 BIBLIOGRAFÍA	187



PRESENTACIÓN

Las enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes, son reconocidas como aquellas que tienen una baja prevalencia o incidencia en la población. Las estimaciones de cuántas enfermedades son calificadas como tales varía entre 5000 y 8000, encontrándose dentro de ellas enfermedades que tienen como origen diversas causas: genéticas, metabólicas, infecciosas, autoinmunes, cánceres raros, etc. En general, dichas patologías tienen una alta carga de enfermedad y habitualmente son crónicas y progresivas. Si bien para muchas de ellas existe una escasa disponibilidad de tratamientos, el diagnóstico oportuno y cuidados médicos adecuados pueden mejorar significativamente la calidad de vida de las personas con dichas enfermedades y ampliar su esperanza de vida.

Estas enfermedades, durante mucho tiempo, han sido desconocidas como tales, tanto por médicos, investigadores como por responsables políticos, lo que ha generado una prolongada postergación en el abordaje de sus necesidades, tanto en el ámbito de la atención sanitaria como en la provisión de servicios sociales. Si bien han existido esfuerzos por garantizar la protección financiera de sus diagnósticos y tratamientos, la gran mayoría de ellas sigue sin obtener alguna cobertura por parte del Estado y carecen de un sistema que garantice su abordaje integral.

Individualmente consideradas, las ER–EPOF–EH afectan a un reducido grupo de la población, pero consideradas en su conjunto representan entre un 6% y un 8% de ella, lo que implicaría que en nuestro país al menos 1 millón de personas tendría una de dichas enfermedades. Lo anterior releva la necesidad de que nuestro país considere a estas patologías como un problema de salud pública. Igualmente, por los costos que involucrados para su abordaje y el impacto que genera en muchos aspectos de la vida diaria de quienes tienen estas enfermedades y sus familias, requiere asimismo que sus necesidades sean resueltas con una perspectiva multisectorial.

En consideración a lo anterior, es urgente que nuestro Estado cuente con una política pública focalizada en las enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes que se estructure mediante un Plan Nacional, con el objeto de implementar estrategias y acciones destinadas al abordaje integral de dichas enfermedades, articulando las redes de atención de salud y considerando diversas dimensiones para garantizar la entrega efectiva de prestaciones de salud de las personas con dichas enfermedades, incluyendo la prevención, detección precoz, diagnóstico oportuno, tratamiento adecuado, cuidados paliativos y seguimiento; así como también la efectiva provisión de servicios para su protección e inserción social.

En la construcción de una política pública de estas características es imprescindible la participación ciudadana efectiva, en donde el contenido y diseño de sus objetivos, estrategias e iniciativas surjan de todas las personas involucradas en el abordaje de estas enfermedades: personas con dichas enfermedades, sus cuidadores y familiares; profesionales de la salud, investigadores y representantes de laboratorios. Solamente desde esta perspectiva comunitaria en la definición de las acciones que emprenderemos como Estado y en el seguimiento de la implementación de ellas, nuestras políticas públicas adquirirán la legitimidad que requiere nuestro quehacer.

Es por ello que la propuesta que contiene este documento surge del compromiso, dedicación y esfuerzo de un grupo heterogéneo de personas que en conjunto representan una visión amplia e integral de abordar las necesidades de las enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes. Ellos, mediante mecanismos de inteligencia colectiva, han estructurado este plan que exigen que se implemente en el marco de los próximos objetivos sanitarios de la Estrategia Nacional de Salud de la década 2021-2030.

En mi calidad de gestora del proceso de participación ciudadana mediante el cual se elaboró esta propuesta de Plan Nacional de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, de parlamentaria y de ciudadana comprometida con los desafíos sanitarios de nuestro país, mi compromiso es realizar todas las acciones que sean necesarias para la implementación de las iniciativas contenidas en este documento, instando al gobierno y en particular al Ministerio de Salud que las haga propias y así avanzar, junto con la ciudadanía, en este relevante tema de salud pública, para contribuir al bienestar y calidad de vida de las personas con estas enfermedades y sus familias.

CAROLINA GOIC BOROEVIC
Senadora de la República



INTRODUCCIÓN

Las enfermedades raras y poco frecuentes son un problema relevante de salud pública con importantes dimensiones de sus necesidades insatisfechas. Debido a las complejidades particulares que éstas enfermedades presentan, al no existir un abordaje sistémico e integral en la salud pública generan una carga económica y social cuantiosa y compleja de solucionar.

A pesar de su baja frecuencia individual, menos de cada dos mil personas, de acuerdo a su definición más utilizada, en forma agregada representan en torno al 6% de la población. Las EPOF afectan a un grupo pequeño de personas en comparación con otras enfermedades, considerándose como poco frecuente en la mayoría de los países en el mundo, cuando afecta a menos de una cada 2 mil personas. Pese a su baja frecuencia, las enfermedades raras poseen una alta tasa de mortalidad (Derayeh et al., 2018, Orphanet, 2021, Diario Oficial de la Federación, 2021, FADEPOF, 2021).

Más de 300 millones de personas viven con enfermedades poco frecuentes a nivel mundial y en Chile, se estima que más de 1 millón de personas tiene alguna enfermedad poco frecuente, por lo que colectivamente son comunes. En suma, entre un 5 a 7 por ciento de la población presenta una enfermedad rara (Boulanger et al., 2020; Encina et al., 2019). Existen alrededor de 7000 tipos de enfermedades poco frecuentes, que no solo se caracterizan por su baja frecuencia, sino que también por su múltiple expresión de síntomas que varían incluso en un mismo tipo de enfermedad y que afectan a diferentes órganos, siendo principalmente crónicas, discapacitantes, degenerativas y graves. De ellas, el 80% son de origen genético, afectando a niños principalmente (Kaufmann et al., 2018) y el 20% restante son infecciosas, inmunológicas, degenerativas o proliferativas (Landais et al., 2010; Slade et al., 2018). A pesar de esto, en la mayoría de los casos, la causa aún es desconocida (Derayeh et al., 2018).

Sumado a lo anterior, el 50% de las personas no tiene diagnóstico y un paciente que tiene este tipo de enfermedades consulta, aproximadamente, entre 6 y 13 especialistas antes de tener un diagnóstico preciso pasando, en promedio, cinco años desde el inicio de la sintomatología hasta conocer el tipo de enfermedad que presenta. Debido a su baja frecuencia, hay poco conocimiento de parte de la población y de los médicos, lo que determina que el diagnóstico sea tardío (Limb et al., 2010, Global Genes, 2021, French National Plan for Rare Diseases, 2018-2022). Solo el 5% de las enfermedades raras tiene un tratamiento curativo aprobado por la FDA y muchas carecen, incluso, de terapias sintomáticas efectivas. De hecho, una proporción muy baja de los medicamentos existentes tienen como objetivo el tratamiento de las enfermedades poco frecuentes, encontrándose que el 12% de los nuevos medicamentos son desarrollados específicamente para enfermedades raras (Kaufmann et al., 2018).

Sin embargo, en las últimas dos décadas se han realizado grandes avances en el desarrollo de medicamentos para enfermedades poco frecuentes, en gran parte gracias al impulso regulatorio para la investigación con la promulgación de leyes destinadas a medicamentos huérfanos en EE. UU. (1983), Singapur, Australia y Japón (1990) y el Reglamento de la UE sobre medicamentos huérfanos (2000) que estimularon la investigación en enfermedades raras. En términos concretos, en Europa a partir del año 2000, el número de nuevos registros de medicamentos para enfermedades raras pasó de 8 a 197, registrándose 20 de ellos en el 2020, el número de estudios clínicos en esta área ha aumentado en un 88%. Y para el 2030 se espera que hayan aprobadas más de 1000 nuevas terapias (Kole and Hedley, 2021).

A pesar del avance acelerado de los últimos años en el desarrollo de tratamientos curativos, la mayoría de estos son de alto costo y de uso crónico, lo que, en ausencia de cobertura por parte del sistema de salud, sitúa a las personas con enfermedades poco frecuentes en un escenario de desprotección. Respecto a la cobertura de salud universal para este tipo de enfermedades, las Naciones Unidas realizó una declaración política sobre la cobertura de salud universal que incluye las enfermedades raras en septiembre 2019. A pesar de que Chile ha avanzado respecto a cobertura de salud universal con la incorporación de 14 enfermedades en la Ley Ricarte Soto, aún la brecha de cobertura es profunda y el proceso de incorporación de nuevas tecnologías en la ley se realiza cada 3 años (Encina et al., 2019; United Nations, 2019).

Dado sus particularidades, son enfermedades que impactan fuertemente desde el punto de vista económico y social, tanto en las personas y familiares que padecen este tipo de enfermedades, como en los sistemas de salud nacionales. Los costos asociados a las EPOF son mayores cuando no existe un programa de manejo específico para la enfermedad y cuando el tratamiento se inicia de manera tardía, lo que impacta en un mayor número de complicaciones y deterioro del paciente producto de la enfermedad. Asimismo, las personas que padecen EPOF están enfrentadas a la invisibilización y discriminación en áreas como la salud, educación y trabajo, lo que, sumado a los costos asociados al manejo de su enfermedad, los sumergen en el círculo de la vulnerabilidad y pobreza.

Junto con esto, los pacientes con EPOF y sus cuidadores poseen tres veces más probabilidad de caer en cuadros depresivos en comparación a la población general (Angelis et al., 2015; Chiu et al., 2018, EURODIS, 2017). Por ello, las enfermedades poco frecuentes (EPOF) son condiciones de salud que requieren de políticas integrales, elaboradas con la mirada de todos los actores, debido a particularidades que las diferencian de los problemas de salud más frecuentes.

Las principales brechas y desafíos radican en la necesidad de concientizar sobre este tipo de enfermedades, generar data que permita cuantificar la cantidad de pacientes existentes en Chile y otros aspectos necesarios para la toma de decisión en salud pública, capacitar a los médicos en este tipo de patologías, realizar políticas que permitan un diagnóstico precoz, provisión de servicios de calidad, integrados y en red, avanzar en cobertura universal, generar espacios para mayor desarrollo de investigación en el área y generar políticas de protección e inclusión social. Es necesario un compromiso nacional que permita abordar el problema de manera continua.

METODOLOGÍA

La elaboración de este trabajo se realiza por la Senadora Carolina Goic y su equipo, quien durante el ejercicio legislativo ha visto las necesidades a la que se enfrentan las organizaciones de personas que presentan diversas enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas, en adelante ER-EPOF-EH, generándose así la idea de trabajar en conjunto con la ciudadanía y todos aquellos que quisiesen involucrarse y aportar en este proceso de participación ciudadana para la elaboración de un Plan Nacional para en adelante ER-EPOF-EH, reflejándose así un trabajo que muestra el esfuerzo tanto para promover y generar espacios de cercanía con la comunidad, agrupaciones y diversos entes del Estado.

Considerando la participación ciudadana como clave para lograr el involucramiento de las personas en la labor de las políticas públicas, permitiendo vigorizar y mejorar los niveles de transparencia, eficacia y pertinencia territorial de estas, se ejecuta un trabajo de sensible importancia para disminuir las consecuencias de las ER-EPOF-EH. Es por ello que en este documento se describen los objetivos generales y específicos propuestos para mitigar el impacto de las ya mencionadas enfermedades.

También se menciona la metodología de participación ciudadana empleada para esta iniciativa, a saber, la interactiva. En la cual se usó los grupos GIAP (grupos de investigación- acción- participativa) donde se integraron diversas organizaciones de personas con ER-EPOF-EH, sus familiares y cuidadores, profesionales de la salud, académicos, representantes de la industria, sociedades científicas, fundaciones y miembros de diversas entidades, creándose así comisiones de:

- Rectoría, Regulación y Fiscalización
- Provisión de Servicios asistenciales
- Educación, Promoción y Formación
- Registro, Vigilancia e Información
- Protección e Inserción Social

De estas comisiones se busca una serie de resultados que consoliden un plan de acción efectivo para lograr optimizar la calidad de vida de las familias y personas con ER-EPOF-EH y avanzar en la inclusión de los más vulnerables al desarrollo social de la Nación.

Participación ciudadana

Según Roger Hart, 1993 "La participación es la capacidad para expresar decisiones que sean reconocidas por el entorno social y que afectan a la vida propia y/o a la vida de la comunidad en la que uno vive"

Considerando el concepto antes mencionado, el término de participación ciudadana puede ser conceptualizada desde diferentes perspectivas teóricas, puede referirse al consenso de una determinada población o a los modos de fundamentar la legitimidad, o a la forma de luchar contra la desigualdad social y para lo cual es necesario impulsar la colaboración.

Desde la perspectiva colectiva, el concepto participación aparece como la intervención que requiere de cierto número de personas cuyos comportamientos se determinan recíprocamente, es decir, participar es sinónimo de intervención.

Desde el punto de vista de las ciencias sociales la participación se entiende como asociación del individuo con otros en procesos o situaciones más o menos estructuradas donde el sujeto adquiere un mayor ejercicio de poder en relación a determinados objetivos finales.

Finalmente se puede mencionar que, al hablar de participación ciudadana, existen diversos conceptos utilizados, no hay una definición precisa, universalmente aceptada, que no admita equívocos y malos entendidos en su utilización. Esto sucede en una primera instancia por tratarse de palabras utilizadas en el lenguaje común que poseen diversos significados y por otra parte por tratarse de un término multidimensional y complejo que se compone por diversos elementos que contienen variaciones significativas en su interior.

Metodologías de participación ciudadana

Las metodologías participativas surgen en el contexto de desarrollo de la investigación-acción participativa y la educación popular en los años 60 como una herramienta práctica para generar transformaciones sociales.

Tipos de metodologías participativas

Al hablar de participar se hace referencia a hacerse parte (inclusión), considerándose así que las metodologías tienen ciertas características comunes, que permiten diferenciarlas claramente de otras técnicas cualitativas de investigación e intervención social, dentro de las cuales encontramos:

- Lúdica: a través del juego se impulsa el aprendizaje.
- Interactiva: donde se promueve el diálogo y la discusión de los participantes con el objetivo de que se confronten ideas, en un ambiente de respeto y tolerancia.
- Creativa y Flexible: la cual no responde a modelos rígidos y autoritarios.
- Formativa: posibilita la transmisión de información, pero prioriza la formación de los sujetos, promoviendo el pensamiento crítico, la escucha tolerante, la conciencia de sí y de su entorno y el diálogo y el debate respetuoso; entre otros.

Las metodologías participativas comienzan su intervención desde la realidad y la experiencia de los actores sociales que participan en la misma, generándose así un proceso de reflexión y análisis sobre los hechos que los afectan y forman parte de su contexto y la de su entorno.

Dentro de la metodología participativa interactiva, podemos encontrar los GIAP (Grupos Investigación – Acción - Participativa) que se definen como grupos mixtos formados por un equipo investigador y propositivo, vecinos/as de la comunidad, así como grupos de interés que tiene como objetivo participar de forma activa en el día a día de un proceso consensuado que los afecta directa o indirectamente.

LOS GIAP (Grupos Investigación- Acción- Participativa)

	COMPOSICIÓN	PROCESO	TÉCNICAS	PAPEL TÉCNICO
CONFORMADO	Mixto	Autoformación	Tormenta de ideas	Animación
	Vecinos/as	Análisis y diagnóstico	Role – playing	Formación
	Voluntarios y técnicos	Elaboración de propuestas	Mapas, etc.	Resolución de conflictos
	Universidades		Talleres de participación	Facilitación
INFORMADO	Mixto	Información sobre los problemas	Tormentas de ideas	Información
	No estable	Primer nivel de formación	Mapas	Motivación
	Sin identidad de grupo	Detección de síntomas	CP Boxes	Facilitación
COMISION DE SEGUIMIENTO	Representantes	Sesiones informativas al finalizar cada etapa de discusión de propuestas y negociación	Paneles de tormentas de ideas	Información
	Administración local		CP Boxes a partir de las elaboradas por los grupos informados	Negociación
	Tejido asociativo			Evaluación
	Estable de baja periodicidad			

METODOLOGÍAS CREATIVAS PARA LA PARTICIPACIÓN (A. Remesar - T. Vidal)

Metodología de la participación para la elaboración de un Plan Nacional de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes.

Considerando los conceptos explicados en la primera parte se puede decir que las metodologías participativas son métodos y enfoques activos que animan y fomentan a que las personas se apropien de un tema y contribuyan con sus experiencias.

En base a esto, se menciona que para la elaboración de este trabajo se considera como metodología más óptima la *Interactiva*, ya que promueve el diálogo y la discusión de los participantes con el objetivo de que se confronten ideas, en un ambiente de respeto y tolerancia. Por tanto, se considera la participación de las personas y familias afectadas por ER-EPOF-EH, los especialistas que las tratan, las fundaciones, agrupaciones y grupos de ayuda, así como las instituciones del Estado chileno.

Luego de la inauguración del proceso de participación ciudadana organizada por la Oficina Parlamentaria de la senadora Carolina Goic, en coordinación con el Ministerio de Salud, se dio inicio al proceso de inscripción voluntaria a las diversas comisiones de trabajo planteadas por el equipo las cuales abordan las principales líneas estratégicas del Plan:

- **Comisión de Rectoría, Regulación y Fiscalización:** El área de trabajo abarca todas aquellas acciones que tengan por objeto la definición de criterios y estándares de calidad de servicios, recursos humanos, centros de resolución integral para la atención de pacientes. Elaboración de normas, orientaciones técnicas, guías clínicas, protocolos y reglamentos y desarrollo de actividades de monitoreo y fiscalización que aseguren el adecuado cumplimiento del marco normativo y de los objetivos del Plan.
- **Comisión de Provisión de Servicios Asistenciales:** Ejecuta la comprensión de todas aquellas acciones que tengan por objeto mejorar la oferta de servicios de salud para garantizar una atención integral del cáncer, en todos los niveles, favoreciendo la entrega de un tratamiento de calidad y eficaz, considerando la necesidad de diagnóstico precoz, tratamiento oportuno y apoyo a los pacientes y las familias para mejorar su calidad de vida.
- **Comisión de Educación, Promoción y Formación:** Abarca todas aquellas acciones que tengan por objeto visibilizar y mejorar el conocimiento de la población respecto de las enfermedades poco frecuentes, así como iniciativas para promover la capacitación continua del recurso humano vinculado a dichas enfermedades y el fortalecimiento de las organizaciones de la sociedad civil para la toma de decisiones.
- **Comisión de Registro, Vigilancia e Información:** Comprende todas aquellas acciones que tengan por objeto contar con información oportuna y de calidad que permita una mejor gestión de la Red Asistencial, más y mejor investigación en enfermedades poco frecuentes y la toma de decisiones en base a data.
- **Comisión de Protección e Inserción Social:** Considera aquellas materias que tengan por objeto brindar protección social a las personas con enfermedades poco frecuentes, promoviendo su inserción social y garantizando el ejercicio de sus derechos fundamentales. Comprende todas aquellas acciones, prestaciones y sistemas de gestión distintos del ámbito de atenciones médicas; así como aquellas acciones relacionadas a la promoción de derechos, diseño y administración de instrumentos de política pública;

Cada comisión se reúne y constituye en el transcurso de una semana posterior a la inscripción y se da así inicio a la tarea de elaborar una propuesta de plan específico para el área o línea estratégica correspondiente, bajo un esquema de informe común para todas las comisiones.

Las comisiones se conforman por personas pertenecientes a diversas organizaciones y áreas, contando con la participación de representantes del Ministerio de Salud en cada una de sus sesiones. Asimismo, colaboraron en la coordinación de ellas representantes de la Oficina Parlamentaria de la senadora Carolina Goic.

Cada comisión se reúne una vez por semana y en la primera convocatoria se elige a un secretario ejecutivo cuya función principal es elaborar el informe final consolidando los factores de análisis y discusión generados por los participantes en cada sesión. Dicho trabajo dura 4 meses aproximadamente y en él se plasman las ideas, necesidades y requerimientos de las familias y personas con ER-EPOF-EH.

Finalmente, los integrantes de todas las comisiones participan de una reunión plenaria, donde los secretarios ejecutivos exponen las propuestas emanadas de sus respectivos grupos.

1 JUSTIFICACIÓN

En el contexto internacional, una amplia cantidad de países han implementado planes nacionales para las enfermedades poco frecuentes como un punto de partida para la evaluación de las necesidades en el diagnóstico precoz, acceso a tecnologías, provisión de servicios, información, investigación y la vinculación de los pacientes. Estos planes proveen las claves necesarias en el desarrollo del país en el campo de las enfermedades poco frecuentes (Gammie et al., 2015).

Al evaluar estas políticas nacionales, se destacan ejes comunes de acuerdos implementados, como: una definición clara de prevalencia para las enfermedades poco frecuentes; estimular los programas de screening y diagnóstico precoz; promover el desarrollo y acceso a métodos diagnósticos, medicamentos y tratamientos, facilitación de la investigación; registro; y políticas para generar conciencia y soporte a pacientes (Dharssi et al., 2017; Khosla and Valdez, 2018).

Los países de la Unión Europea poseen el enfoque más unificado para las enfermedades raras, adoptando una definición común y el desarrollo de planes, leyes y programas o estrategias nacionales para estas enfermedades. En países como EEUU, Canadá, Australia, Japón y China poseen leyes y programas o estrategias para estas enfermedades. El enfoque legislativo en general busca promover el desarrollo y el acceso a medicamentos huérfanos, facilitar la investigación, estimular el desarrollo de programas de detección y diagnóstico, la realización de registros, y fomentar la colaboración internacional (Khosla and Valdez, 2018). Francia, fue el primer país de la unión europea que realizó un plan nacional de enfermedades poco frecuentes que se implementó en el año 2005. Desde entonces, ha realizado 3 planes quinquenales enfocados en las enfermedades poco frecuentes. Actualmente, se encuentran en implementación el tercer plan nacional (2018-2022), cuyo objetivo es asegurar el diagnóstico temprano, cuidado y disponibilidad de tratamiento dentro de un año desde el diagnóstico a cada uno de los pacientes. Desde la implementación del primer plan hasta este último, se avanzó en la participación multidisciplinaria donde se consideró en su diseño diferentes stakeholders, profesionales de la salud, investigadores, industria farmacéutica y pacientes (French National Plan for Rare Diseases 2018-2022).

No solo a nivel europeo se entiende la importancia de la generación de un plan nacional para las enfermedades poco frecuentes, sino también, en otras instancias de participación internacional. La APEC (Cooperación Económica Asia-Pacífico) generó la iniciativa para abordar las barreras al diagnóstico y tratamiento de enfermedades poco frecuentes en la región, para mejorar la inclusión económica y social de las personas afectadas. Chile es miembro de este foro que generó una iniciativa de un plan de acción para las enfermedades poco frecuentes, en su visión al 2025, donde se alienta a tener una definición de enfermedades poco frecuentes; aumentar la conciencia pública y políticas de los problemas que conllevan estas enfermedades; y priorizar la política integral de las enfermedades poco frecuentes nacionales (APEC, 2019). Dentro del objetivo de concientización, se recomienda convocar un comité asesor y procesos de consulta sobre políticas de gobierno incluyendo a diferentes actores de la sociedad civil como, investigadores, industria farmacéutica, clínicos y otros representantes del sistema de salud, pacientes y organizaciones de pacientes, científicos y otros representantes institucionales. Esto tiene concordancia a los objetivos de desarrollo sostenible de la ONU y de la OMS, donde se promueve la generación de alianzas para el logro de objetivos comunes (Moran, 2021).

En Chile, no existe un marco regulatorio nacional para las enfermedades poco frecuentes, aun cuando, existen programas de protección financiera (GES y Ley Ricarte Soto); estos no son suficientes, ni consideran todas las dimensiones necesarias para su abordaje integral que permita satisfacer la necesidades particulares de estas enfermedades. Chile está quedando rezagado en políticas destinadas a las enfermedades raras en comparación con países en Latinoamérica y del mundo. Chile tiene un compromiso con las enfermedades poco frecuentes, es por esto la necesidad que se genere un diseño e implementación de políticas desde una visión integral, que permita desarrollar actuales y futuras políticas públicas relacionadas con las enfermedades poco frecuentes (Encina et al., 2019).

Finalmente, tanto la comisión de comunicación como el consejo del parlamento europeo indican que la elaboración de planes o estrategias nacionales con un enfoque integral e integrado a la prestación de asistencia sanitaria y social para los pacientes con enfermedades raras, en un contexto de colaboración es necesario para mejorar la condición de los pacientes. El Proyecto Europeo de Desarrollo de Planes Nacionales de Enfermedades Raras (EUROPLAN) desarrollado con la colaboración de 27 estados miembros de la Unión Europea plantea que los planes o estrategias en el campo de las enfermedades raras debe estar guiado por las siguientes acciones: 1) Evaluación de las necesidades de los pacientes y los recursos disponibles en la actualidad, 2) creación de una institucionalidad que le de soporte al plan, 3) identificación de las iniciativas y acciones, 4) Asegurar la sostenibilidad y 5) Monitorear la implementación del plan, evaluar sus resultados y poner en marcha un mecanismo de gobernanza con la participación de las diferentes partes interesadas (EUROPLAN, 2010).

La comisión de enfermedades raras y poco frecuentes impulsada por la Senadora Carolina Goic busca avanzar en la constitución de un plan nacional de enfermedades raras y poco frecuentes construido desde la sociedad civil con la participación de todos los actores relevantes en este tema y de esta manera generar las bases para la adopción de las iniciativas propuestas por parte del sistema de salud chileno con un enfoque integral y colaborativo.

2 VISIÓN

Ser un Plan Nacional de ER-EPOF-EH que garantice la atención de calidad de todas las personas con dichas enfermedades, otorgando un acceso oportuno y equitativo a la atención de todas sus necesidades, dando un trato digno y respetuoso de sus derechos, como también el de sus familiares y cuidadores, mejorando así su calidad de vida.

3 MISIÓN

El Plan Nacional de ER-EPOF-EH es capaz de desarrollar acciones destinadas al abordaje integral de dichas enfermedades, en consideración a sus necesidades, preferencias, la mejor evidencia científica disponible y las determinantes sociales de estas enfermedades, articulando los distintos niveles de atención e intersectorialidad, para garantizar el otorgamiento de atenciones de salud efectivas y oportunas, y satisfacer todas las necesidades de las personas con dichas enfermedades.

4 OBJETIVOS GENERALES

Optimizar la calidad de vida de las familias y personas con ER-EPOF-EH mediante acciones destinadas al abordaje integral de dichas enfermedades, articulando las redes de atención de salud y considerando diversas dimensiones para garantizar el acceso oportuno a prestaciones de salud de las personas afectadas por dichas enfermedades y el acceso a sus derechos sociales.

5 OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Generar un marco normativo adecuado para la rectoría, regulación y fiscalización de materias relacionadas a ER-EPOF-EH.
- Establecer y optimizar los procesos de atención de personas con ER-EPOF-EH, sus cuidadores y sus familias, en todos los niveles, garantizando un servicio integral y que implique un abordaje de calidad y eficacia comprobada en salud, respetando siempre las preferencias de los usuarios.
- Desarrollar una estrategia para aumentar y robustecer la cobertura de las necesidades en educación,

promoción y formación sobre ER-EPOF-EH, que permita mejorar el diagnóstico, tratamiento y condiciones generales de vida de las personas con estas enfermedades, sus familias y cuidadores.

- Diseñar, desarrollar e implementar a nivel nacional un registro de ER-EPOF-EH basado en buenas prácticas internacionales para disponer de información oportuna y de calidad que apoye el diseño y la toma de decisiones de política pública, la trazabilidad de casos, la investigación y la vigilancia y difusión de estas enfermedades.
- Aumentar y robustecer la cobertura de las necesidades financieras y sociales de las personas y familias con ER-EPOF-EH.

6

LÍNEAS ESTRATÉGICAS Y SU PLAN DE ACCIÓN

6 LÍNEAS ESTRATÉGICAS Y SU PLAN DE ACCIÓN

6.1. RECTORÍA, REGULACIÓN Y FISCALIZACIÓN.

6.1.1. DIAGNÓSTICO.

6.1.1.1. LEGISLACIÓN NACIONAL SOBRE ENFERMEDADES RARAS, HUÉRFANAS O POCO FRECUENTES.

Nuestro país no cuenta con una legislación específica sobre ER-EPOF-EH, sin embargo, existen diversas normas dispersas que inciden en ellas. A continuación revisaremos nuestra legislación actual, según las materias que aborde cada una de ellas.

a) Protección financiera para diagnósticos y tratamientos de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.

Nuestro Estado garantiza protección financiera para el diagnóstico y tratamiento de 18 enfermedades raras o poco frecuentes, sin embargo, este número representa una porción menor del total de ER-EPOF-EH que aún no cuentan con un sistema que otorgue acceso garantizado a diagnósticos y tratamientos, lo que genera que miles de personas no cuenten con atenciones de salud adecuadas para su enfermedad.

Uno de los sistemas que otorga protección financiera a estas enfermedades es el Sistema de Garantías Explícitas en Salud (GES), que otorga garantías de acceso, calidad, protección financiera y oportunidad a prestaciones de salud asociadas a un conjunto de priorizado de programas. Este sistema considera un conjunto amplio de criterios donde parecen tener cierta supremacía aquellos relacionados a la frecuencia de las patologías y carga de enfermedad. Por esta razón, aunque desde el punto de vista normativo el GES podría priorizar ER-EPOF-EH por vulnerabilidad u otro criterio, en la práctica escasamente lo hace porque parece haber supremacía de la frecuencia. De acuerdo a lo anterior, este sistema otorga cobertura solamente a dos ER-EPOF-EH: fibrosis quística y hemofilia, además de cánceres en edad pediátrica.

Por otro lado, el Sistema de Protección Financiera para Enfermedades de Alto Costo, creado a través de la Ley N° 20.850, denominada Ley Ricarte Soto (LRS), otorga cobertura a diagnósticos y tratamientos que impactan catastróficamente en el gasto de las personas debido a su costo, impidiendo o restringiendo el acceso a ellos. Dicho sistema otorga cobertura a 29 condiciones de salud, de las cuales 16 corresponden a enfermedades raras o poco frecuentes, tales como la esclerosis múltiple, la enfermedad de Gaucher, la enfermedad de Fabry o la enfermedad de Huntington. Por lo tanto, los pacientes con otras enfermedades no tienen cobertura financiera para su diagnóstico y tratamiento.

Por otro lado, el Programa Nacional de Alimentación Complementaria para Errores Innatos del Metabolismo (PNAC) otorga cobertura universal de prestaciones específicas a personas con alguna de las siguientes patologías: Fenilcetonuria (PKU), Déficit de transportador GLut-1, enfermedad de orina olor a jarabe de arce (MSUD), Acidemias propiónica y metilmalónica, Alteraciones del ciclo de la urea, Tirosinemia tipo I, Aciduria glutárica tipo I, Acidemia Isovalérica, Déficit de betaoxidación de ácidos grasos, y Homocisteinuria.

Además, el programa de tamizaje neonatal de fenilcetonuria (PKU) e hipotiroidismo congénito(HC) es otro esfuerzo estatal por contribuir en el diagnóstico y seguimiento de personas con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes. Después de 26 años de desarrollo del programa, se han examinado más de 4,5 millones de niños y se ha prevenido la discapacidad intelectual en más de 2500 personas como consecuencia de alguna de estas enfermedades, determinándose una incidencia de 1/18916 RN para PKU, 1/10198 para las Hiper-Fenilalaninemias (HFA) y 1/3163 para el HC. El programa actualmente abarca a todas las personas que nacen en el territorio nacional, posee acceso universal y la cobertura sólo incluye el examen de pesquisa realizado en el Hospital San Juan de Dios en Santiago y el Hospital Guillermo Grant Benavente en Concepción. Cubre además, la fórmula especial, que es la base del tratamiento de las personas con PKU y otros Errores Innatos del Metabolismo hoy incluidos en el PNAC. Sin embargo, el control médico, nutricional, neuropsicológico que estas

personas requieren y que esta detallado en el Protocolo de Seguimiento publicado en su última actualización el año 2007 no es cubierto por ningún programa y actualmente debe ser asumido por el paciente en conjunto con el INTA. Además, existe un piloto extendido de screening neonatal que cubre 26 condiciones actualmente en fase piloto iniciada en 2017 y esperando expansión presupuestaria para lograr completar su implementación. Cabe destacar que no se incluyen dentro de las coberturas de este programa: 1) Apoyo financiero para traslados dentro del territorio nacional para que las Personas con ER-EPOF-EH asistan a controles; 2) Traslado de insumos a los usuarios a sus territorios; 3) Apoyo económico para seguimiento de dietas específicas; 4) costo del control médico, nutricional o neuropsicológico, constituyendo barreras de acceso a estas terapias en la población beneficiaria.

De acuerdo a lo anterior, en el siguiente cuadro se indican las enfermedades o patologías que cuentan con protección financiera en el GES o LRS, o con algún tipo de cobertura en los programas ministeriales anteriormente mencionados, y sus respectivas prestaciones cubiertas.

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

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

Tanto el sistema GES como la LRS establecen criterios de priorización para la determinación de las condiciones de salud que serán cubiertas por uno u otro sistema. El GES explicita la consideración de criterios tales como la carga de la enfermedad, las preferencias sociales, la capacidad de la oferta del sistema de salud y evaluaciones de costo-efectividad cuando sea posible, aunque en la práctica no se reconoce ningún caso donde efectivamente se haya considerado esta última. Un punto muy relevante en la priorización GES es la imposibilidad de realizar escrutinio público de las decisiones, pues la ejecución de la priorización no es transparente. Así, no es posible comprender el peso relativo de cada criterio respecto de otro, ni cuáles fueron los juicios de valor informados por la evidencia que aplicó el decisor.

En el caso de la LRS, el proceso de priorización mejora los estándares procedimentales a los del GES. Por un lado, las etapas del proceso son más claras, y por otro lado, el contenido de las evaluaciones es más transparente y escrutable. Este sistema aplica una evaluación científica basada en la evidencia clínica y económica disponible para diagnósticos y tratamientos de alto costo que cumplan la condición de superar un umbral de alto costo definido por el Ministerio de Salud. Aun cuando la ley es explícita en que se deben considerar elementos como la

evaluación económica y social, en la práctica se observa una supremacía de la evidencia sobre beneficios clínicos y de impacto presupuestal, es decir, un elemento financiero más que económico. En particular, el impacto presupuestal debe ser lo suficiente pequeño para ajustarse al marco presupuestal remanente del Fondo del sistema, actuando en la práctica como un criterio knock-out, es decir, si no se cumple, no pasa a la etapa de recomendación priorizada. Finalmente, esta recomendación priorizada materializa una etapa de valoración, donde un grupo de representantes sociales delibera informados por evidencia. Sin embargo, resta evaluar hasta qué punto esta etapa logra efectivamente incorporar los elementos de valor social que le importan a la sociedad, y no se restringe simplemente a un ejercicio adicional de evaluación técnica.

Un elemento fundamental de reconocer en Chile, es que sus sistemas de cobertura actual aplican distintos marcos de valor para la priorización, los cuales están sistemáticamente postergando a las ER-EPOF-EH, dejando a los pacientes y familias que las padecen sin acceso a los recursos del sistema de salud. Esta es una conclusión posterior a ver cómo han funcionado los sistemas de cobertura, la cual no se desprendía directamente de la normativa. Por ejemplo, el reglamento del GES es explícito en reconocer que un atributo que importa en la priorización es la vulnerabilidad de las personas. Si este criterio tuviese alguna importancia relativa respecto de otros como la prevalencia o la carga de enfermedad, más enfermedades huérfanas podrían haber sido incluidas en este listado. De esta manera, en el sistema actual persiste una necesidad de cobertura financiera y de atención integral de las personas con dichas enfermedades que no está garantizada por ningún instrumento, ni legal ni de plan de política pública. Tampoco existe un sistema de priorización que releve atributos propios de ER-EPOF-EH, de manera que estas puedan competir en un proceso de priorización por los recursos limitados del sistema de salud.

La LRS no es una ley que garantice protección financiera específicamente a personas con ER-EPOF-EH, sino que es un sistema para otorgar protección financiera a drogas de alto costo. Debido al explosivo advenimiento de tecnologías de alto costo para enfermedades que quedan fuera de la condición de rara, poco frecuente o huérfana, este fondo termina una vez más postergando a los pacientes con este tipo de enfermedades. A lo anterior se suma la insuficiente cantidad de recursos económicos asignados a dicha ley, lo que constituyen una barrera para el acceso a diagnóstico y tratamiento de muchas personas que tienen una ER-EPOF-EH, lo que afecta gravemente a las personas o usuarios y sus familias.

En consecuencia, se requiere la creación de mecanismos que de manera efectiva avancen en otorgar garantías de protección financiera a las familias de pacientes con ER-EPOF-EH. Un plan nacional de estas enfermedades debe contemplar iniciativas y acciones que tengan por objeto garantizar el acceso oportuno a una atención integral de salud de las personas con dichas enfermedades.

b) Definición de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.

Existen diversas definiciones de ER-EPOF-EH, la mayoría relacionadas a la baja prevalencia o incidencia de la enfermedad. Así, los países manejan diversos índices de prevalencia los cuales se recogen en uno o varios instrumentos normativos y para determinadas políticas o planes que implemente. Sin embargo, nuestro país no cuenta con una definición de enfermedades raras o poco frecuentes.

La definición de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes, en las distintas legislaciones, varía de una prevalencia entre 1 en 500.000 personas a 1 en 2.000 personas. De acuerdo a la Unión Europea, que adopta la definición de Orphanet, una enfermedad rara o poco frecuente es aquella que tiene una tasa de prevalencia de 1 en 2000 personas. Dicha tasa se aplica a todos los Estados miembros de la Unión Europea. El Reino Unido la define como una enfermedad debilitante crónica o potencialmente mortal que afecta a 5 personas o menos de cada 10.000 habitantes. En el caso de los países de Latinoamérica, no hay un consenso respecto de la definición de enfermedades raras o poco frecuentes y cada uno tiene una definición distinta recogida en sus normativas internas o planes sobre la materia. Por ejemplo, Argentina y México utilizan el índice de la Unión Europea, mientras que en Brasil una enfermedad rara es aquella que afecta a menos de 65 personas en 100.000 habitantes. En el caso de Chile y Perú, no tienen una definición precisa de lo que entienden por enfermedades raras o poco frecuentes¹.

Generalmente, se desconoce la prevalencia exacta de una enfermedad rara, ya que aquello depende de la capacidad diagnóstica que se tenga respecto de una enfermedad en específico y de la capacidad técnica de cada país. Los cálculos son aproximaciones que pueden sobreestimar o subestimar las cifras dependiendo de dichas

¹ Es necesario también considerar conceptos asociados al de una enfermedad rara, huérfana o poco frecuente, como es el concepto de "enfermedad desatendida" (neglected disease), condición que es muy frecuente en un territorio y rara en otro (ej: malaria), ya que requieren nuestra atención y están consideradas en los listados de condiciones previamente mencionados.

capacidades, por lo que la tasa de prevalencia tenderá al aumento mientras mejore la capacidad de diagnóstico y detección. De esta manera, muchas de las tasas que aplican los Estados pueden estar infravaloradas.

Algunos países tienen un listado de enfermedades raras basado en opiniones de expertos (consenso científico de considerarla como tal) y datos epidemiológicos. Así por ejemplo, Francia tiene un Banco nacional de datos de enfermedades raras. En el caso de España, existe un registro de enfermedades raras o poco frecuentes que fue desarrollado a partir de una red española de registros para la investigación, el que se construye a partir de la inclusión directa del paciente o a través de profesionales de salud. En cuanto a Reino Unido, se recopilan datos para 1.008 enfermedades raras y anomalías congénitas de 244 centros de atención médica.

La falta de una definición de enfermedad rara o poco frecuente en nuestra legislación y políticas públicas, o de un listado de ellas, afecta a la priorización de las mismas y genera inconsistencia en su abordaje, lo que puede traer consigo exclusiones injustificadas de ciertas patologías en políticas, planes y/o programas.

De ahí que sea tan relevante que nuestro país adopte una definición de enfermedad rara o poco frecuente que no solo considere la prevalencia, sino también la gravedad de la enfermedad y la disponibilidad de tratamiento. No basta con una consideración de la prevalencia de la misma, sino también dichos aspectos, con el objeto de no excluir patologías que tienen características similares en cuanto a la carga de enfermedad que ellas representan y las dificultades de acceso a tratamiento que tienen.

En este sentido, la definición de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes debe ser operativa en dos sentidos. El primero, en el sentido de precisar que está definida por una frecuencia, relativa a la población territorial o geográfica, y que además ésta varía en relación a la población según variables como edad, sexo y grupos humanos susceptibles. Si se habla de frecuencia en recién nacidos se aproxima a la incidencia y si se habla de la población general, puede ser una prevalencia. Pero, en ambos casos el valor obtenido es dependiente de su diagnóstico, que impide su inclusión en programas de salud habituales. El segundo se confunde con el principio de equidad en salud, ya que al ser una enfermedad rara o poco frecuente, impide un adecuado y oportuno diagnóstico y tratamiento del sujeto afectado, afectando sus derechos de acceso igualitario a la salud. Esto último, es cambiante en forma territorial y temporal, ya que los recursos diagnósticos y terapéuticos en la Región Metropolitana son mayores y con mayor acceso a nuevas tecnologías e investigaciones, por lo cual, debe definirse para que sea operacionalmente dinámico para estos parámetros.

Ambos sentidos hacen alusión a la heterogeneidad de la población chilena, que actualmente incluye a población migrante que tiene enfermedades con frecuencia distinta a las conocidas previamente en nuestro país y a la nosología de las llamadas enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes. La posibilidad de tratamiento y el pronóstico es mejor definida cuando existe un diagnóstico etiológicamente correcto y precoz de una enfermedad. Las enfermedades de etiología genética o microbiológica en general pueden ser confirmadas en forma más certera, sin embargo, dependen de su sospecha diagnóstica, que se dificulta si el sistema de salud, no está organizado para su pesquisa. Finalmente, hay que considerar que los recursos son limitados, y existen enfermedades que aún no tienen tratamiento efectivo.

De acuerdo a lo anterior, es relevante que en un plan nacional de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes se establezca una definición de lo que entenderemos como tales, determinada por la prevalencia que aplica la mayoría de las legislaciones y que propone Orphanet, la que corresponde a aquella que afecta a menos de 1 persona por cada 2.000 habitantes.

c) Derechos de pacientes y participación ciudadana.

Son muchas las normas que conforman el marco jurídico nacional relacionado al derecho de la salud de las personas. Una de las normas angulares en nuestra legislación sobre derechos de los pacientes es la Ley 20.584 que regula los derechos y deberes que tienen las personas en relación con acciones vinculadas a su atención en salud, la cual constituye una explicitación de derechos contenidos en diversos instrumentos internacionales y en nuestra propia Carta Fundamental, pero aplicados esta vez a las situaciones concretas que se producen en la atención de salud. En dicho cuerpo normativo se consagran los principios de dignidad en el trato a los pacientes o usuarios, la autonomía de la voluntad de las personas en las atenciones de salud, el derecho a decidir informadamente, el respeto de las personas en situación terminal, el respeto de la autonomía frente a la investigación científica, el respeto por las personas con discapacidad psíquica o intelectual, la confidencialidad de la información de salud, el reconocimiento al derecho a la participación ciudadana en salud y la tutela ética en el ámbito de otorgamiento de prestaciones asistenciales. Dichos derechos se aplican a todos los pacientes, indistintamente de la enfermedad o prestación de salud de que se trate y si ésta es otorgada por un prestador público o privado.

En forma complementaria, la Ley N°20.609 que establece medidas contra la discriminación, también protege los derechos de personas en diversos ámbitos, inclusive en las atenciones de salud. Dicha ley tiene por objeto resguardar la no discriminación arbitraria, el derecho a la igualdad ante la ley y el reconocimiento de derechos esenciales que emanan de la naturaleza humana. En ella se consagra una definición de discriminación arbitraria y una acción especial de no discriminación, la cual puede ejercer toda persona que sea víctima de un acto de discriminación arbitraria, por ejemplo, en el trato que reciba en atenciones de salud.

Asimismo, la Ley N° 20.422 sobre igualdad de oportunidades e inclusión social de personas con discapacidad, reconoce una serie de derechos de las personas con discapacidad, con el objeto de eliminar cualquier forma de discriminación fundada en la discapacidad y obtener la plena inclusión social de dichas personas. Esta normativa establece, entre otras disposiciones, medidas de accesibilidad, las que por fin eliminan las barreras que impiden o restringen a las personas con discapacidad desenvolverse en la vida diaria, inclusive en el ámbito de atención sanitaria.

En cuanto a las normas nacionales sobre participación ciudadana que inciden en los derechos de los pacientes, una de las más relevantes es la Ley N°20.500 sobre asociaciones y participación ciudadana en la gestión pública, la cual reconoce a las personas el derecho a participar en las políticas, planes, programas y acciones del Estado, debiendo cada órgano establecer modalidades formales y específicas de participación ciudadana en el ámbito de su competencia. En forma complementaria a dicha ley, existe una normativa específica sobre participación ciudadana en la gestión de salud, la cual está regulada en la resolución exenta N°31 del año 2015 del Ministerio de Salud, que desarrolla mecanismos de participación ciudadana en la gestión pública de salud. Al respecto, las fundaciones y agrupaciones de pacientes han desempeñado rol relevante en la priorización de políticas públicas con enfoque en ER-EPOF-EH y en medicamentos huérfanos. Las agrupaciones de pacientes no solamente pueden aportar datos de prevalencia de las enfermedades, apreciaciones sobre los efectos de tratamientos y conocimientos valiosos acerca de sus necesidades para alcanzar un nivel óptimo de calidad de vida, sino que también deberían estar llamadas a participar en el diseño, implementación y ejecución de políticas públicas, asumiendo por tanto, un rol de co-diseño y co-gobierno, debiendo ser prioridad y obligación de la autoridad asumir estos desafíos.

En este sentido, la LRS crea un registro de asociaciones y agrupaciones de pacientes y reconoce la facultad de ellas de solicitar al Ministerio de Salud la evaluación de diagnósticos y tratamientos para su incorporación al sistema de protección financiera que crea dicha ley. Asimismo, representantes de dichas agrupaciones participan en las dos Comisiones creadas por ley para dar cumplimiento al sistema: la Comisión Ciudadana de Vigilancia y Control y la Comisión de Recomendación Priorizada, las que tienen por función asesorar a los ministros de Salud y de Hacienda a través del monitoreo del funcionamiento del mismo y de realizar la respectiva elaboración de la recomendación priorizada de las tecnologías a cubrir.

A pesar de las normas mencionadas anteriormente, aún existen brechas en acceso a información; educación; alternativas digitales que reduzcan las brechas geográficas en acceso a la información y a la atención de salud; asistencia psicosocial y asesoramiento financiero multisectorial, para pacientes de ER-EPOF-EH, sus familiares y cuidadores. El Estado debería asegurar que una persona diagnosticada con una de dichas enfermedades se convierta en beneficiaria de programas de redes de seguridad social nuevos y existentes que brinden protección a los pacientes y a sus familiares involucrados en su cuidado.

Los planes y programas estatales en enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes deberían consignar la participación real de pacientes, familiares y cuidadores, ya que son fundamentales para construir capital político y priorizar la política nacional de estas enfermedades. Este rol debe ser participativo, consultante, vigilante y también resolutivo. Asimismo, un plan de ER-EPOF-EH debe considerar un sistema capaz de empoderar a representantes de pacientes para una participación activa y no es una simple defensoría de intereses. La participación debe asegurar que las experiencias que dan soporte a ciertos valores sociales efectivamente tomen parte de las decisiones políticas relacionadas a dichas enfermedades.

Las políticas públicas sobre estas enfermedades deben considerar apoyo estatal y multisectorial para proveer de educación en distintos aspectos de la vida cotidiana, considerando la ruta del paciente en sus distintas dimensiones: atención médica, psicosocial, nutricional, entre otras. Las políticas y programas deben proporcionar un cierto nivel de seguro social financiado con fondos públicos en conjunto con el seguro social privado para mitigar los riesgos para los pacientes y sus familias.

Un plan nacional de ER-EPOF-EH, como el que proponemos a través del presente informe, debe considerar a los pacientes, familiares y cuidadores en la formulación de redes de apoyo a nivel país, que permitan disminuir las inequidades de acceso a cuidados médicos y tratamientos que se dan por razones geográficas y políticas centralistas del país. Esto debe considerar centros de referencia que cuenten con digitalización para el control y seguimiento de los pacientes.

d) Drogas huérfanas, dispositivos médicos y soluciones tecnológicas.

Las drogas huérfanas, entendiéndose por tales aquellos medicamentos que, en general, están destinados a prevenir, diagnosticar y/o tratar enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes, no tienen una regulación específica en nuestra legislación. Esta denominación especial deriva de que, en condiciones normales de mercado, no les resulta rentable a las industrias farmacéuticas comercializarlos, debido a que el pequeño número de pacientes que lo utilizarían podrían no proporcionarles las ganancias suficientes para recuperar el capital invertido en su desarrollo.

Por lo anterior, algunos Estados han regulado de manera específica este tipo de medicamentos incorporando incentivos económicos para su desarrollo, tales como la promoción para la investigación, subsidios, exenciones tributarias, entre otros. En el caso de nuestro país no existe una normativa específica ni un procedimiento especial para obtener el registro sanitario de este tipo de drogas.

Sin perjuicio de lo anterior, nuestro país ha implementado políticas específicas para permitir el acceso a medicamentos de alto costo a personas con determinadas enfermedades. Así, la Ley N°19.779 que establece normas relativas al VIH, crea una bonificación fiscal para el acceso a medicamentos que se importen y que estén indicados a personas con VIH. Luego, la LRS garantiza la protección financiera de tratamientos de alto costo, entendiéndose por tales medicamentos, alimentos y elementos de uso médico asociados a enfermedades o condiciones de salud que por su costo impiden el acceso a éstos o accediendo, impactan catastróficamente en el gasto de los beneficiarios. Sin embargo, esta garantía sólo se aplica para el tratamiento de enfermedades cubiertas por dicho sistema.

Al respecto, no solo es necesaria una normativa específica sobre drogas huérfanas que contemple incentivos para el desarrollo y acceso de estos medicamentos, así como dispositivos médicos y soluciones tecnológicas a personas viviendo con ER-EPOF-EH. Una legislación que aborde el tema de las drogas huérfanas en Chile debe además abordar fundamentalmente temas de acceso, sin olvidar aspectos relacionados con la investigación en nuestro territorio como la que ocurre en países distantes, considerando que pacientes chilenos que viajan a otros países y regresan a nuestro territorio no cuentan con una regulación que los proteja. Aspectos éticos relacionados con la investigación, mecanismos efectivos de negociación de precios para compras de fármacos a precios preferenciales o en conjunto con otros países, son otros aspectos a considerar en una legislación que aborde este importante tema para los pacientes con ER-EPOF-EH.

6.1.1.2. PLANES O POLÍTICAS NACIONALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS, HUÉRFANAS O POCO FRECUENTES.

Nuestro país no cuenta con un plan o política nacional sobre ER-EPOF-EH, a diferencia de otros países, que sí han establecido uno con estrategias y objetivos a corto, mediano y largo plazo. Sin perjuicio de lo anterior, contamos con algunos programas dispersos relacionados a dichas enfermedades, como el Programa Nacional de Detección Precoz de la Fenilcetonuria e Hipotiroidismo Congénito.

a) Tamizaje, diagnóstico y tratamiento.

Chile debe avanzar en un plan nacional sobre ER-EPOF-EH, que contemple, por ejemplo, una política sobre Errores Innatos del Metabolismo (EIM), que son un conjunto de enfermedades que por su frecuencia constituyen enfermedad rara o poco frecuente. Su forma habitual de diagnóstico es ineficiente y tardío.

Asimismo, debemos fortalecer el programa de Pesquisa neonatal existente, ampliando el número de patologías pesquisadas, así como extender el estudio para otras ER-EPOF-EH a nivel nacional en el periodo neonatal o en grupos específicos a diferentes edades. Existe hoy un Programa en desarrollo iniciado en el año 2017, propuesto por el Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos (INTA) en conjunto con los Hospitales San Juan de Dios en Santiago y Guillermo Grant Benavente en Concepción, que permitiría acceder a 26 condiciones (EIM, condiciones endocrinológicas y genéticas), acompañada de una estrategia de regionalización nacional con la creación y consolidación de centros de seguimiento a través de la iniciativa de Salud Digital (célula de Errores Innatos del Metabolismo del Hospital Digital), la que podría servir como ejemplo para otras condiciones poco frecuentes.

El tamizaje neonatal permite oportunidad diagnóstica y terapéutica, previene el diagnóstico tardío, disminuye las secuelas y evita el alto costo de su tratamiento. Evita además, el peregrinar de los padres entre profesionales y

centros de salud, buscando el diagnóstico de la enfermedad de niños y niñas, evitando su muerte prematura y secuelas como la discapacidad intelectual.

b) Investigación.

En Chile, la investigación biomédica ocurre casi exclusivamente en las universidades y es financiado a través de fondos concursables a cargo de CONICYT, el que evalúa el mérito científico de cada propuesta.

A pesar de las virtudes que se reconocen en dichos fondos, no se han creado apoyos especiales destinados a promover la investigación científica de ER-EPOF-EH, cuyos proyectos deben competir por los mismos fondos con enfermedades más prevalentes. Esto genera barreras para la investigación de este tipo de enfermedades, ya que generalmente se priorizan proyectos sobre enfermedades que tienen un mayor reconocimiento de la comunidad científica. De esta manera, de los fondos otorgados por CONICYT entre 1999 y 2017, solo 37 proyectos de un total de 11.588 de ellos se refirieron a ER-EPOF-EH, lo que representa un 0,32% del total.

En cuanto a los ensayos clínicos, la LRS contiene disposiciones específicas para proteger a los pacientes inscritos contra los efectos no deseados o accidentes imprevistos que se puedan provocar en el contexto de un ensayo. Dicha ley establece un seguro de responsabilidad civil que deben contratar quien efectúa el ensayo y un sistema de responsabilidad objetiva por daños a la salud de quien participa en un ensayo clínico. Si bien ha generado un estatuto adecuado para la protección de las personas participantes en ensayos clínicos, no ha generado suficientes incentivos para el desarrollo de los mismos.

La escasa investigación en enfermedades raras o poco frecuentes se sustenta por el esfuerzo de un pequeño grupo de investigadores. Ello se debe al escaso apoyo y promoción de la investigación en dichas enfermedades y a una inexistente política pública que priorice líneas de investigación sobre ellas. Al respecto, es necesario que nuestra legislación se modernice con el objeto de generar un marco normativo adecuado para promover la investigación, en áreas como la protección de datos personales y genómicos; la obtención, uso y almacenamiento de muestras biológicas y creación de biobancos; y estudios clínicos.

6.1.1.3. EXPERIENCIA COMPARADA SOBRE ENFERMEDADES RARAS, HUÉRFANAS O POCO FRECUENTES.

Países de América Latina, tales como Argentina, Colombia y Perú, tienen leyes específicas sobre enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes, regulándolas, reconociendo sus aspectos particulares respecto de otras enfermedades, declarándolas de interés nacional, o estableciendo un sistema que garantiza el acceso a tratamientos. A continuación revisaremos la experiencia de estos y otros países en enfermedades raras o poco frecuentes.

i. México:

Las enfermedades raras se encuentran reguladas en la Ley General de Salud.

El artículo 224 bis 1 de la citada Ley define a los medicamentos huérfanos como: “aquellos que estén destinados a la prevención, diagnóstico o tratamiento de enfermedades raras, las cuales tienen una prevalencia de no más de 5 personas por cada 10,000 habitantes”.

Además de la definición entregada por la Ley General de Salud, en México las enfermedades raras se encuentran reguladas en el Reglamento Interior de la Comisión para el Análisis, Evaluación, Registro, y Seguimiento de las Enfermedades Raras. En su capítulo VI, se trata el Procedimiento para definición y Registro de Enfermedades Raras. De acuerdo a dicho procedimiento sólo podrán solicitar la definición y registro de Enfermedades Raras, las instituciones públicas prestadoras de servicios de atención médica, los integrantes de la Comisión, así como el Presidente y el Secretario del Consejo.

El Consejo de Salubridad General se encarga de la elaboración del documento Lineamientos para la Priorización de Enfermedades que ocasionan Gastos Catastróficos, además de la actualización de Protocolos Técnicos de las enfermedades que ocasionan gastos catastróficos. En base a dicho documento, se define por parte del mismo Consejo de Salubridad General, la Lista de Enfermedades que ocasionan Gastos Catastróficos en la que se priorizan dichas enfermedades en categorías de la 1 a la 9.

ii. Colombia:

Las enfermedades huérfanas se encuentran reguladas en la Ley 1.392 de 2010 por medio de la cual se reconocen como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado a la población que las padece y sus cuidadores. La Ley en su artículo 3 señala que es de interés nacional garantizar el acceso a los servicios de salud y tratamiento y rehabilitación a las personas que se diagnostiquen con dichas enfermedades.

A su vez, el artículo 2 de la citada Ley define a las enfermedades huérfanas como: “aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas, comprenden, las enfermedades raras, las “ultra huérfanas” y olvidadas. Las enfermedades olvidadas son propias de los países en desarrollo y afectan ordinariamente a la población más pobre y no cuentan con tratamientos eficaces o adecuados y accesibles a la población afectada”.

Además de la Ley N°1.392 de 2010, las enfermedades huérfanas también se encuentran reguladas en el Decreto N°780 de 2016, el Decreto N°1954 de 2012, y la Resolución N°5265/2018 del Ministerio de Salud y Protección Social establece un listado de enfermedades huérfanas, entre otras.

Existe también un Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas, cuya elaboración se orienta en base a la Resolución N°3681/2013 del Ministerio de Salud, que define los contenidos y requerimientos técnicos de la información a reportar a la Cuenta de Alto Costo para la elaboración del censo de pacientes con enfermedades huérfanas.

En cuanto a los beneficios que otorga el registro de una enfermedad en calidad de huérfana, el artículo 5 de la Ley N°1.392 dispone una serie de subsidios y facilidades para las personas con enfermedades huérfanas que requieran con necesidad diagnósticos, tratamientos, medicamentos, procedimientos y cualquier otra prestación en salud no incluida en los planes obligatorios de salud, que no tengan capacidad de pago.

iii. Perú:

Las enfermedades huérfanas se encuentran reguladas en la Ley N°29.698 de 2011, que declara de interés nacional y preferente el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas, y en su Reglamento.

A su vez, el artículo 2 de la citada Ley las define como “aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica, que tienen una frecuencia baja, presentan muchas dificultades para ser diagnosticadas y efectuar su seguimiento, tienen un origen desconocido en la mayoría de los casos que conllevan múltiples problemas sociales y con escasos datos epidemiológicos”. El artículo 6 de la citada Ley dispone la creación de un Registro Nacional de Pacientes que Padecen Enfermedades Huérfanas.

Además de la Ley N°29.698, existe un Reglamento (Decreto Supremo N°004-2019-SA) que declara de interés nacional y preferente el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas.

Finalmente, a través de la Resolución N°565/2019 del Ministerio de Salud se conforma la Comisión Sectorial a cargo de elaborar el Listado de Enfermedades Raras o Huérfanas. Este listado se aprobó mediante la Resolución N°1075/2019 del Ministerio de Salud, la cual describe la metodología (estructurada sobre 8 parámetros) empleada para concluir que una Enfermedad corresponde a una de tipo Rara o Huérfana, y que por lo tanto se debe integrar al Registro de Enfermedades Raras o Huérfanas.

iv. Argentina:

Las enfermedades poco frecuentes se encuentran reguladas en la Ley N°26.689 de 2011, que promueve el cuidado integral de la salud de las personas con enfermedades poco frecuentes.

El artículo 2 de la citada Ley define a las enfermedades poco frecuentes como: “aquellas cuya prevalencia en la población es igual o inferior a una en dos mil (1 en 2000) personas, referida a la situación epidemiológica nacional”.

Además de la Ley N°26.689, en Argentina las enfermedades poco frecuentes también se encuentran reguladas en el Decreto N°794/2015 y la Resolución N°2329 de 2014. A su vez, también existen leyes y decretos a nivel regional que regulan estas enfermedades.

Finalmente, la Disposición N°4622/2012 del Ministerio de Salud regula los requisitos para la autorización de medicamentos indicados para el tratamiento de enfermedades poco frecuentes o “medicamentos huérfanos”. El artículo 5 crea la Comisión de Asignación y Evaluación de medicamentos que deben ser inscritos bajo ciertas condiciones. Luego, el Anexo I establece las características de las enfermedades poco frecuentes mientras que el Anexo II establece los requisitos que debe cumplir el solicitante para que los medicamentos sean autorizados.

v. Irlanda:

Las enfermedades huérfanas se encuentran reguladas mediante regulaciones de la Unión Europea, las cuales son aplicables en los Estados Miembros, siendo ellas la Regulation N°141/2000 y la Commission Regulation (EC) N° 847/2000. El artículo 3 de la Regulation N°141/2000 establece los criterios de designación para los medicamentos huérfanos, señalando: “1. Un medicamento será designado como medicamento huérfano si su patrocinador puede establecer: a) Que se destina al diagnóstico, prevención o tratamiento de una enfermedad que ponga en peligro la vida o conlleve una incapacidad crónica y que no afecte a más de cinco personas de cada 10.000 en la Comunidad en el momento de presentar la solicitud, o que se destina al diagnóstico, la prevención o el tratamiento de una afección mortal, gravemente debilitante o grave y crónica en la Comunidad y que sin incentivos es poco probable que la comercialización del medicamento en la Comunidad genere suficientes beneficios para justificar la inversión necesaria; y b) Que no existe ningún método satisfactorio de diagnóstico, prevención o tratamiento de la afección de que se trate que haya sido autorizado en la Comunidad o, si existe tal método, que el medicamento sea de beneficio significativo para los afectados por dicha afección”.

A su vez, el artículo 5 de la Regulation N°141/2000 establece el Procedimiento de declaración del registro de los medicamentos huérfanos. Según esta norma, para obtener la declaración de medicamento huérfano para un medicamento, el promotor presentará una solicitud a la Agencia Europea para la Evaluación de Medicamentos en cualquier fase del desarrollo del medicamento, antes de presentar la solicitud de autorización previa a la comercialización. Dicha regulación también establece una lista exhaustiva de la información y documentos que deben ser proporcionados por el solicitante de la declaración de medicamento huérfano.

Existe un sistema de registro de medicamentos de enfermedades raras a nivel europeo, a cargo de la EMA. Además, existen guías de EMA sobre el formato y contenido para postular un medicamento como uno de enfermedades raras.

vi. España:

Las enfermedades huérfanas se encuentran reguladas, además de en las regulaciones de la Unión Europea anteriormente señaladas, en el Real Decreto N°1091/2015 por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras; la Orden SCO/3158/2003, por la que se crea el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras; la Resolución de 22 de diciembre de 2010 del Instituto de Salud Carlos III, por la que se publica el Convenio de colaboración para la creación del Consorcio CIBER para el área temática de enfermedades raras y la Resolución de 27 de diciembre de 2010 del Instituto de Salud Carlos III, por la que se publican los nuevos estatutos que forman parte del Convenio de Colaboración para la creación del Consorcio CIBER para el área temática de enfermedades raras.

El mismo Instituto de Salud Carlos III es la institución que lleva el Registro de Pacientes de Enfermedades Raras, incluyendo el listado de enfermedades raras correspondientes.

Finalmente, el Decreto Real 1091/2015 crea el Registro Estatal de Enfermedades Raras y establece que su finalidad es proporcionar información epidemiológica sobre las enfermedades raras, facilitar la información necesaria para orientar la planificación y gestión sanitaria y la evolución de las actividades preventivas y asistenciales en el ámbito de las enfermedades raras y proveer los indicadores básicos sobre enfermedades raras que permitan la comparación entre las comunidades autónomas y con otros países.

vii. Francia:

Además de las regulaciones anteriormente mencionadas, en el caso francés existe la “Ley relativa a la política de Salud Pública”, que fija 5 temas prioritarios respecto a los cuales se deberán desarrollar planes y estrategias nacionales, entre ellos, el “Plan Nacional para mejorar la gestión de Enfermedades Raras”, elaborado por el Ministerio de Salud, que define las enfermedades huérfanas de la siguiente manera: “Una enfermedad es rara cuando afecta a menos de 1 de cada 2.000 personas”. El actual Plan Nacional es para el periodo 2018 a 2022.

A su vez, el Plan Nacional establece que será el Comité Nacional de Registros el encargado de llevar el registro de enfermedades raras en el país (Banque Nationale de Données Maladies Rares, BNDM). La información recopilada es utilizada para desarrollar políticas públicas en el ámbito de la salud. Francia también tiene un procedimiento para que los medicamentos de enfermedades huérfanas puedan optar por procedimientos regulatorios más expeditos, incluyendo en el caso de uso para nuevas indicaciones. El Plan Nacional en Francia busca promover la igualdad en el acceso, diagnóstico y cuidado de todos los pacientes. La Autoridad de Salud (*Haute Autorité de Santé*) es quien determina los montos de reembolsos y cobertura previo análisis respecto de los beneficios clínicos del medicamento y el valor clínico agregado.

Conclusiones.

Nuestro Estado debe realizar importantes esfuerzos para mejorar el acceso a servicios asistenciales por parte de poblaciones vulnerables y subrepresentadas, como lo son las ER-EPOF-EH.

La falta de protección financiera a gran parte de las ER-EPOF-EH impide el acceso a atención de salud integral a miles de pacientes o usuarios, dejando a familias enteras en total indefensión. Aquello plantea desafíos regulatorios que nuestro Estado debe subsanar, garantizando el acceso a la salud de aquellas personas que actualmente están excluidas, al no contar sus tratamientos con un sistema de protección financiera.

Aquello debe ser complementado con la creación o modificación de normas legales en otras materias en las cuales nuestro país tiene una brecha relevante, tales como en la investigación clínica, protección de datos personales, telemedicina, test genéticos, entre otras.

Es necesario incorporar un enfoque interdisciplinario que permita diseñar e implementar políticas públicas desde una perspectiva integral, que contemple análisis epidemiológicos, económicos, éticos y normativos. Este enfoque debe desarrollar pautas metodológicas para evaluar las políticas actuales y futuras relacionadas a las enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes, incluyendo pautas éticas para el uso de muestras biológicas y datos genéticos y la creación de biobancos.

En vez de considerar a las ER-EPOF-EH como condiciones de salud individualmente, lo que reduce el impacto epidemiológico de ellas en las políticas de salud, lo correcto y pertinente sería tratarlas en su conjunto, distinguiendo aquellas enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes conocidas respecto de aquellas que no son diagnosticadas. Dicha categorización develaría la real magnitud del problema.

6.1.2. OBJETIVO GENERAL DE LA LÍNEA ESTRATÉGICA.

Generar un marco normativo adecuado para la rectoría, regulación y fiscalización de materias relacionadas a las enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.

6.1.3. OBJETIVOS ESPECÍFICOS E INICIATIVAS.

OBJETIVO 1	Crear una institucionalidad para la formulación, planificación, desarrollo y evaluación de políticas públicas, programas y acciones sobre enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas, que promueva la interacción de actores estratégicos en la materia y garantice la participación ciudadana.
Estrategia de intervención	Creación de una institucionalidad sobre enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes
Iniciativas	<p>1.1. Creación de una Oficina Ministerial sobre Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, dependiente de la División de Prevención y Control de Enfermedades (DIPRECE) del Ministerio de Salud, que elabore y monitoree el desarrollo de políticas, planes y programas sobre dichas enfermedades, y promueva la colaboración público-privada.</p> <p>1.2. Creación de una Comisión Asesora Ministerial en Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, encargada de asesorar al Ministerio de Salud en la formulación de políticas, planes y programas; proponer acciones, estrategias, modificaciones a normativas, guías clínicas y protocolos referentes a materias relativas a dichas enfermedades y que esté integrada por representantes de diversos actores relevantes en la materia (Profesionales de la salud; Profesionales de área social, legal, estadísticas, comunicaciones, economía y finanzas entre otros; Organizaciones de la sociedad civil como Organizaciones de pacientes, familiares o cuidadores, Universidades, fundaciones, centros de investigación, ONGs que se encuentren relacionadas con las enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes; Representantes ETESA y Comisión Nacional de investigación Científica y Tecnológica CONICYT; Representantes de los Ministerios de Salud; de Ciencias, Tecnologías, Conocimiento e Innovación; de Educación, de Desarrollo Social, entre otros).</p> <p>1.3. Creación de un Consejo que fomente el desarrollo de iniciativas sobre enfermedades raras o poco frecuentes, a través del diálogo y de la colaboración público-privada.</p> <p>1.4. Incorporación a Orphanet.</p>
Organismos o instituciones responsables	Subsecretaría de Salud Pública
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	<p>1.1. División de Prevención y Control de Enfermedades (DIPRECE)</p> <p>1.2. División de Prevención y Control de Enfermedades (DIPRECE);</p> <p>Organizaciones de pacientes, familiares o cuidadores; Asociaciones científicas; Facultades de medicina de universidades acreditadas; Representantes ETESA; Representantes de la Comisión Nacional de investigación Científica y Tecnológica CONICYT;</p>

	<p>Representantes de los Ministerios de Salud; de Ciencias, Tecnologías, Conocimiento e Innovación; de Educación, de Desarrollo Social, entre otros.</p> <p>1.3. Representantes centros de salud públicos y privados.</p> <p>1.4. Departamento de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basadas en la Evidencia (ETESA)</p>
OBJETIVO 2	Crear o modificar normas legales que garanticen el cumplimiento de los objetivos contenidos en los planes y programas sobre enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.
Estrategia de intervención	Creación y modificación de normas jurídicas sobre materias que inciden en políticas públicas sobre enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.
Iniciativas	<p>2.1. Establecimiento de una definición de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes que sea aplicable en la legislación interna y en las políticas, planes y programas que se formulen, desarrollen y ejecuten.</p> <p>2.2. Proceso y criterios de priorización específicos para garantías de protección financieras para ER-EPOF-EH para GES y LRS u otros sistemas de coberturas que aseguren legitimidad y transparencia en la toma de decisión.</p> <p>2.3. Creación de ley que crea un Fondo que otorgue protección financiera para diagnósticos, tratamientos, seguimiento y rehabilitación de todas las personas con ER-EPOF-EH.</p> <p>2.4. Modificación de la legislación sobre protección de datos personales y sensibles de las personas, con el objeto de velar por el uso de datos de personas con enfermedades raras o poco frecuentes, incluidos sus datos genómicos, de forma segura y eficaz.</p> <p>2.5. Creación de una normativa jurídica sobre obtención, uso y almacenamiento de muestras biológicas humanas con fines de investigación, y creación de biobancos.</p> <p>2.6. Creación de una normativa jurídica sobre uso de muestras y datos con fines diagnósticos y de tratamiento.</p> <p>2.7. Modificación de normas legales vigentes, con el objeto de regular las actividades relacionadas a la telemedicina.</p> <p>2.8. Modificación de la legislación actual sobre estudios clínicos con estándares éticos, que promueva el desarrollo de los mismos y fomente la educación sobre ellos.</p>
Organismos o instituciones responsables	Subsecretaría de Salud Pública; División Jurídica del Ministerio de Salud.
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	<p>2.1. Comisión Asesora Ministerial en EPOF;</p> <p>2.2. Ministerio de Hacienda; Ministerio Secretaría General de la Presidencia; Comisión Asesora Ministerial en EPOF; Organizaciones de pacientes, familiares o cuidadores.</p> <p>2.3. Ministerio Secretaría General de la Presidencia; Asociaciones de la industria farmacéutica;</p>

	<p>Colegios profesionales; Fundaciones u organizaciones de pacientes; Comisión Asesora Ministerial en EPOF.</p> <p>2.4. Ministerio Secretaría General de la Presidencia; Comisión Asesora Ministerial en EPOF</p> <p>2.5. Ministerio de Ciencia, Tecnología, Conocimiento e Innovación; Ministerio Secretaría General de la Presidencia; Asociaciones científicas; Universidades; Comisión Asesora Ministerial en EPOF.</p> <p>2.6. Subsecretaría de Redes Asistenciales; Comisión Asesora Ministerial en EPOF; Colegios profesionales.</p> <p>2.7. Subsecretaría de Redes Asistenciales; Comisión Asesora Ministerial en EPOF; Colegios profesionales.</p> <p>2.8. Ministerio de Ciencia, Tecnología, Conocimiento e Innovación; Ministerio Secretaría General de la Presidencia; Asociaciones científicas; Universidades; Comisión Asesora Ministerial en EPOF.</p>
OBJETIVO 3	Definir estándares técnicos y de calidad de los servicios, recursos humanos y centros de referencia para la atención de personas con ER-EPOF-EH.
Estrategia de intervención	Generación de estándares para la atención de personas con ER-EPOF-EH.
Iniciativas	<p>3.1. Definición de estándares respecto a competencias, capacidades y conocimientos de los equipos interdisciplinarios de los centros que formen parte de una Red de Atención de ER-EPOF-EH.</p> <p>3.2. Definición de estándares de centros de referencia para la atención de personas con ER-EPOF-EH.</p> <p>3.3. Elaboración o actualización protocolos de práctica clínica, guías clínicas y orientaciones de tratamiento para ER-EPOF-EH.</p> <p>3.4. Elaboración de protocolos de diagnóstico oportuno y derivación de pacientes con ER-EPOF-EH.</p> <p>3.5. Elaboración de normativa para estandarizar información que contendrá el Registro Nacional de ER-EPOF-EH.</p> <p>3.6. Elaboración de normativa sobre procesos de evaluación de tecnologías sanitarias estandarizadas para medicamentos huérfanos y dispositivos médicos.</p>
Organismos o instituciones responsables	Subsecretaría de Salud Pública
	3.1. Subsecretaría de Redes Asistenciales;

Organismos o instituciones participantes o intervinientes	<p>Servicios de Salud; Comisión Asesora Ministerial en EPOF; Colegios profesionales; Organizaciones sindicales de trabajadores de la salud.</p> <p>3.2. Subsecretaría de Redes Asistenciales; Servicios de Salud.</p> <p>3.3. Departamento de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basadas en la Evidencia (ETESA); Comisión Asesora Ministerial en EPOF.</p> <p>3.4. Subsecretaría de Redes Asistenciales; Servicios de Salud; Comisión Asesora Ministerial en EPOF.</p> <p>3.5. Departamento de Estadísticas e Información de la Salud; Comisión Asesora Ministerial en EPOF.</p> <p>3.6. Departamento de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basadas en la Evidencia (ETESA). (estará repetido en el 3.3?)</p>
OBJETIVO 4	Desarrollar actividades de monitoreo y fiscalización que aseguren el adecuado cumplimiento de planes y programas sobre ER-EPOF-EH y su marco jurídico.
	Fiscalización del cumplimiento de normas sobre atención de personas con enfermedades raras o poco frecuentes.
Iniciativas	<p>4.1. Fiscalización del cumplimiento de normativas y protocolos de salud.</p> <p>4.2. Fiscalización del correcto funcionamiento del equipamiento diagnóstico, tratamiento y los aspectos técnicos de los procesos clínicos de ER-EPOF-EH.</p> <p>4.3. Fiscalizar aspectos relacionados con la regulación ética, en particular de la política de conflictos de interés, así como el cumplimiento de las regulaciones establecidas para estudios clínicos.</p> <p>4.4. Fiscalización del funcionamiento de la Red Nacional de atención de personas con ER-EPOF-EH.</p>
Organismos o instituciones responsables	Subsecretaría de Redes Asistenciales.
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	<p>4.1. Servicios de Salud; Superintendencia de Salud.</p> <p>4.2. Servicios de Salud; Superintendencia de Salud.</p> <p>4.3. Departamento de Ética, MINSAL.</p> <p>4.4. Superintendencia de Salud; Servicios de Salud.</p>

6.2. PROVISIÓN DE SERVICIOS ASISTENCIALES.

6.2.1. DIAGNÓSTICO.

6.2.1.1. SITUACIÓN ACTUAL DE LAS REDES DE ATENCIÓN DE SALUD.

a) Estructura y funcionamiento de las redes de atención de salud.

La capacidad diagnóstica de ER- EPOF-EH en nuestro país está limitada en gran parte por la falta de disponibilidad de profesionales que tengan conocimiento y experiencia en estas condiciones de salud, tanto en la atención primaria – a quienes primero recurre la persona que se siente enferma - como en otros niveles de atención y derivación. También lo está por la falta de disponibilidad de exámenes y terapias; y de capacidad para financiar dichas intervenciones en Chile.

Según cifras de la OMS existen cerca de 7000 tipos de ER-EPOF-EH, correspondiendo un 80% a enfermedades de origen genético y un 20% a enfermedades de diversa etiología siendo un porcentaje mayor las de origen reumatológico, neurológico, metabólico, oftalmológico.

Muchas de las personas con en adelante ER–EPOF–EH se ven obligados a transitar por una “odisea diagnóstica” antes de contar con la confirmación de la condición de salud que le afecta. De esta manera, puede transcurrir mucho tiempo y sucesivas derivaciones de distintos especialistas hasta la determinación precisa de la enfermedad. La derivación al especialista en su enfermedad en muchas ocasiones es tardía, y se produce cuando ya es evidente el deterioro en la salud, cuando la enfermedad se transforma en polisintomática, progresivamente debilitante y asociada a deficiencias motoras, sensoriales, cognitivas limitaciones funcionales y discapacidad; o en otras ocasiones a un daño orgánico irreversible (como falla renal, pulmonar, cardíaca, etc.) en que esa tardanza de diagnóstico le significa la necesidad de un trasplante de órganos o a veces una muerte que se pudo evitar. Lo anterior significa que las familias deben asumir de forma particular todo este gasto de bolsillo que supone la multiplicidad de especialistas, exámenes o tratamientos que se pueden ir dando previo al diagnóstico correcto.

Cabe hacer presente que las derivaciones a un especialista con formación y experiencia para realizar la confirmación diagnóstica de estas enfermedades en su mayoría proviene de hospitales públicos y de la atención primaria de salud, siendo preponderante que el origen de la derivación provenga de neurólogos(as), pediatras y médicos generales. En el caso de los niños con algunas ER-EPOF-EH, las sospechas diagnósticas también se generan en unidades de cuidados intensivos, de neonatología o pediatría, y en ocasiones en el proceso de cuidado prenatal.

De acuerdo a una encuesta realizada por el MINSAL a los genetistas clínicos de nuestra red de atención de salud, un 50% de ellos declaró que no puede realizar o confirmar un diagnóstico por dificultades en el acceso a los estudios, mientras que un 45% a veces tiene problemas de acceso a ellos. Aquello da cuenta de las dificultades a la que se ven enfrentados, ya que la capacidad diagnóstica y de realizar exámenes en nuestro país es muy limitada. En cuanto a los equipos de rehabilitación, de acuerdo al mencionado estudio realizado por el MINSAL, un 62% de los genetistas clínicos declara contar con ellos, mientras que un 20% señala que no y un 16% restante señala que si bien no tiene equipos de rehabilitación, tiene la opción de derivar.

No obstante, en el caso de enfermedades metabólicas, se ha incrementado la cobertura, capacidad instalada, organización y resultados de seguimientos, siendo la gran parte de los exámenes solicitados al Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos (INTA), siendo este modelo un ejemplo en Latinoamérica, el cual puede ser tomado como referencia para incluir una mayor cobertura en ER- EPOF-EH, aún cuando ésta todavía pueda estar sujeta a mejoras.

El tratamiento de las ER-EPOF-EH es variable de acuerdo a cada condición, existiendo en algunos casos tratamientos específicos (tratamiento farmacológico, drogas huérfanas, dietas particulares, terapias biológicas, terapia de reemplazo enzimático, terapia génica, terapia inmunosupresora con quimioterapia, etc.) y en la mayoría de los casos, un conjunto de necesidades que requieren un seguimiento multidisciplinario y utilización de tratamientos empleados en otro tipo de condiciones, además de rehabilitación y acompañamiento de salud mental para las personas con ER-EPOF-EH y sus cuidadoras y cuidadores.

El acceso a estos tratamientos específicos está limitado por su disponibilidad, así como por su inclusión en la Ley GES, Ley Ricarte Soto u otros programas como el PNAC. Para las enfermedades que requieren de un seguimiento y tratamiento por parte de ciertas especialidades y muchas veces múltiples especialidades simultáneamente y a lo

largo del tiempo, el acceso está limitado por la disponibilidad de estos especialistas o en algunos casos no existen especialistas en nuestro sistema de salud. Al no existir unidades de diagnóstico y seguimiento de ER-EPOF-EH, hay una gran dificultad para los médicos tratantes y las personas con ER-EPOF-EH en articular todas estas necesidades por la no disponibilidad de horas en especialidades, además de la escasez de médicos(as) con experiencia en este tipo de enfermedades, quienes reciben a estas personas en el contexto habitual de su práctica clínica con los mismos tiempos que para enfermedades comunes y muchas veces sin existir comunicación entre los profesionales, ni una figura de médico/a de cabecera. Es importante asimismo considerar que en los CESFAM la rotación de médicos es constante, lo que afecta a la continuidad del proceso de diagnóstico, tratamiento y seguimiento.

b) Modelos de atención.

El Modelo de Atención Integral debe ser centrado en el paciente, pero entendiendo que forma parte de un entorno social mayor y que interactúa con otros sectores relacionados con la salud.

Uno de los grandes problemas detectados en los sistemas de salud de Chile es su fragmentación, es decir la coexistencia de muchas unidades no integradas en la red de servicios de salud, y, segmentación, es decir la coexistencia de subsistemas con distintas modalidades de financiamiento, afiliación y provisión de servicios.

Se ha estudiado que la excesiva fragmentación genera dificultad en el acceso de los servicios, mal uso de los recursos disponibles y baja satisfacción de parte de los usuarios, entre otros inconvenientes. La falta de coordinación y la duplicación de los servicios son algunas de las consecuencias de este problema, todos asuntos que buscan solucionar el modelo denominado Sistemas Integrados de Servicios de Salud (SISS). Hoy más que nunca es necesario la integración de servicios dado que vivimos importantes desafíos tales como el envejecimiento poblacional, doble carga de enfermedad dada la alta prevalencia de enfermedades crónicas no transmisibles, el desarrollo de nuevas tecnologías, los cambios en los patrones de consumo y estilos de vida de la población, la urbanización, la migración, entre otras.

De acuerdo con la Organización Panamericana de la Salud (OPS), la SISS corresponde a "una red de organizaciones que presta, o hace los arreglos para prestar servicios de salud equitativos e integrales y coordinados a una población definida, y que está dispuesta a rendir cuentas por sus resultados clínicos y económicos y por el estado de salud de la población a la que sirve".

No es posible determinar un solo modelo, debido a la diversidad de contextos en los que se puede encontrar inserto el servicio de salud. No obstante, existen ciertos atributos, según cuatro ámbitos de abordaje, que son esenciales para su funcionamiento:

- i. **Modelo asistencial:** Se refiere al territorio y población asignada.
- ii. **Gobernanza y estrategia:** Debe consistir en un sistema único para toda la red, con participación social y una acción intersectorial.
- iii. **Organización y gestión:** Su organización debe ser integrada y los recursos humanos deben ser suficientes, competentes y valorados por la red. Mientras que la gestión debe estar enfocada hacia los resultados.
- iv. **Asignación de recursos e incentivos:** El financiamiento debe ser suficiente, asociado a resultados y con incentivos.

Por lo tanto, su foco central de preocupación son las personas. Pero alrededor de las personas están las familias y éstas se encuentran rodeadas por la comunidad. Igualmente, alrededor de la comunidad se encuentran los servicios de salud universales, cuyo objetivo es que sean equitativos e integrados. A su vez, considerando los determinantes de salud, existen otros sectores que se relacionan con salud, lo cual podemos observar en la siguiente infografía:



Entorno y condiciones para el desarrollo de servicios de salud integrados

Para cumplir con este modelo se han fijado valores y principios:

- Derecho a la salud.
- Equidad.
- Solidaridad.
- Eficiencia en el uso de los recursos de salud.

Asimismo, se han establecido tres principios irrenunciables: debe estar centrado en las personas, tiene que dar integralidad de la atención y continuidad del cuidado.

El objetivo es cumplir con todos estos propósitos mediante este modelo centrado en el usuario, pero considerando también la salud familiar. Asimismo, se busca incentivar el fortalecimiento de la atención primaria, además de la promoción y prevención, tomando en cuenta la intersectorialidad. Pero para poder implementarlo, este Modelo de Atención requiere de un Modelo de Gestión.

Modelo de Gestión

El modelo de gestión corresponde a una forma de organizar y combinar los recursos para operativizar el modelo de atención, incorporando objetivos, políticas y normas. Los objetivos del modelo de gestión son:



Todo esto mediante una serie de estrategias, como el fortalecimiento de la Atención Primaria de Salud, la transformación hospitalaria y la rearticulación de la Red Asistencial.

Sistema de Referencia y Contrarreferencia

Por otro lado, es importante que cada red de salud diseñe su “mapa de red” donde determine los establecimientos que la componen. Para ello es fundamental que exista un sistema de comunicación que permita que los usuarios de estos recintos puedan trasladarse adecuadamente al interior de esta red. La Referencia y Contrarreferencia constituye el mecanismo administrativo que permite realizar esta tarea, estableciendo una forma de garantizar el acceso y la continuidad de los servicios de salud.

El objetivo es sentar las bases que permitan la continuidad de la atención integral de los usuarios, a través de establecimientos de salud de distinta capacidad resolutiva. Lo que se busca generar es continuidad en la atención de los usuarios, evitando interrupciones.

El Sistema de Referencia (sinónimo de “derivación”) se pone en marcha cuando se solicita un diagnóstico y/o tratamiento de un paciente que se deriva desde un recinto de menor complejidad, hacia uno de mayor complejidad. Esto a través de redes de atención de servicio y la intervención de múltiples actores, de acuerdo con lineamientos constitucionales, éticos y normativos.

Entonces, se puede referir a las personas con ER-EPOF-EH hacia los niveles de mayor complejidad, pero ¿Qué es lo que ocurre después?. Cuando el problema del paciente ya se encuentra solucionado vuelve a la atención primaria, en esto consiste la Contrarreferencia.

El sistema de Contrarreferencia es la respuesta que los prestadores de servicios de salud dan al prestador que remitió al paciente. Se debe consignar:

- Un resumen de la atención recibida.
- Los diagnósticos o impresiones definidas.
- Recomendaciones médicas y/o farmacológicas de tratamiento que se envían al profesional del nivel primario para continuar la atención del paciente.

Además, este sistema incentiva que el médico de la atención primaria se sienta motivado por saber realmente cuál fue el diagnóstico de su paciente, con qué lo trataron, de manera tal que siga conociendo al paciente, tanto a él como a su entorno familiar y social.

Recordemos que el foco del sistema de salud debe ser el paciente o usuario. Este paciente, a lo largo de su proceso clínico, será atendido en la atención primaria, en el nivel de especialidades, o bien en la hospitalización o en los servicios de urgencia. Por lo tanto, entre estos 3 niveles debe existir continuidad.

Por último, la Estrategia Nacional de Salud definió 4 objetivos sanitarios para la década del 2011-2020:

- Mejorar la salud.
- Disminuir las desigualdades.
- Aumentar la satisfacción de los usuarios.
- Asegurar la calidad de atención.

Actualmente Chile no cuenta con una política pública integral enfocada en pacientes con ER-EPOF-EH, tampoco cuenta con un modelo de atención unificado para el diagnóstico, tratamiento, seguimiento y rehabilitación de estas personas. No obstante, existen distintas estrategias locales que organizan la atención de personas con ER-EPOF-EH en función de su propia realidad y objetivos institucionales particulares tanto en prestadores públicos como privados.

A continuación se detallan tres experiencias de modelos de atención diferentes en Chile sobre ER- EPOF -EH.

i) Centro de Referencia Perinatal Oriente (CERPO)

Programa de Telemedicina Perinatal del CERPO para embarazadas de fetos con malformaciones congénitas para exámenes ecográficos a distancia: Antofagasta, Isla de Pascua, Talcahuano, Los Ángeles, Temuco, Valdivia, Osorno, Coyhaique y Punta Arenas.

CERPO realiza telegenética perinatal con el equipo de genetistas liderado por la Dra. Silvia Castillo, realizando asesoría y consejería genética a distancia. La telegenética perinatal constituye hoy una gran ayuda en el diagnóstico y manejo de personas cuyas malformaciones congénitas están asociadas a síndromes genéticos. Funciona con dependencia en el Servicio Salud Metropolitano Oriente.

ii) Centro Enfermedades Raras Clínica Las Condes

El Centro de Enfermedades Raras de Clínica Las Condes nace el año 2015 en respuesta a la demanda de atención percibida en diferentes áreas de personas con ER-EPOF-EH. Los objetivos del Centro son:

- a) Aumentar el número de diagnósticos de precisión;
- b) Adelantar el momento del diagnóstico y
- c) Protocolizar el seguimiento de acuerdo con el diagnóstico.

Esta gestión personalizada del paciente tiene como meta que el paciente retorne a su médico tratante original o médico de cabecera (pediatra, internista, médico de familia) con el protocolo específico de seguimiento de su enfermedad, que establece las fechas en que se requerirá atención por otras especialidades o intervenciones quirúrgicas. Para la gestión personalizada de cada paciente, y considerando el diagnóstico y apoyo multidisciplinario inicial en el manejo y seguimiento de las personas con ER-EPOF- EH, el centro cuenta a la semana con 20 horas médicas de coordinación, 44 horas de enfermería, 44 horas de secretaría y un box de consulta especialmente acondicionado para personas con ER-EPOF- EH con necesidades especiales, en donde se realizan consultas de ingreso al centro y consultas con atenciones simultáneas de varios especialistas para un solo paciente (consultas múltiples).

En este enfoque de excepción de los pacientes del centro participan todos los departamentos y servicios de la institución con capacidades instaladas, tanto como derivadores de pacientes potenciales, como tratantes en patologías específicas.

Desde el punto de vista clínico, los pacientes ingresan al centro cuando:

- Son presentados en la reunión clínica semanal del centro, en la que participan especialistas de todas las áreas;
- Son derivados con alta sospecha o con diagnóstico confirmado por un especialista, dentro o fuera de Clínica Las Condes.

Desde el año 2015 al 2020, el centro incorporó 1.500 nuevos pacientes, de los cuales cerca del 50% son pacientes de regiones diferentes a la metropolitana, que mantienen contacto con los especialistas de la clínica, pero que se realizan controles regulares con médicos en su ciudad.

iii) Instituto de Nutrición y Tecnología de Alimentos (INTA)

El Instituto de Nutrición y Tecnología de Alimentos (INTA) Dr. Fernando Mönckeberg Barros es un organismo interdisciplinario de la Universidad de Chile que ha participado en diversas políticas públicas vinculadas a personas con ER-EPOF- EH, siendo la más relevante la implementación del tamizaje neonatal de Fenilcetonuria (PKU) e Hipotiroidismo Congénito (HC) desde 1992 a la fecha. Actualmente, este organismo es el encargado de la confirmación del diagnóstico, el seguimiento y tratamiento de personas con PKU y otros errores innatos del metabolismo incluidos en el Programa Nacional de Alimentación Complementaria (PNAC) que hoy incluye un listado en permanente expansión (Acidurias orgánicas, enfermedad orina olor a jarabe de arce, defectos de beta oxidación de ácidos grasos, Tirosinemia tipo I, déficit de Glut-1).

iv) Otros modelos de atención

Cabe destacar que existen diversos modelos de atención, radicados en la actualidad en lugares como:

- Sección Genética del Hospital Clínico Universidad de Chile;
- Unidad de Genética del Hospital Sótero del Río;
- Unidad de Genética del Hospital Luis Calvo Mackenna;
- Unidad de Genética y Enfermedades Metabólicas de la División de Pediatría de la Pontificia Universidad Católica de Chile;
- Clínica Santa María;
- Clínica Indisa;
- Clínica Dávila;
- Servicio de Pediatría del Hospital Carlos Van Buren;
- Sección Genética del Hospital San Juan de Dios;
- Clínica Alemana de Santiago;
- Hospital Padre Hurtado; y
- Policlínicos incluidos en la iniciativa “Célula de Enfermedades Metabólicas del Hospital Digital”, que inició sus actividades en Marzo del 2021 y que incorpora al Hospital de Arica, Hospital de Antofagasta, Hospital de Concepción, Hospital de Puerto Montt, Hospital de Punta Arenas y progresivamente incorpora un mayor número de centros.

Resulta relevante sistematizar y conocer en profundidad cada uno de los modelos de atención existentes en nuestro país que se vinculan directa o indirectamente con personas con ER-EPOF-EH, para poder realizar un adecuado diagnóstico del estado de situación que permita generar propuestas para mejorar la coordinación y el cuidado de personas con ER-EPOF-EH en Chile.

c) Capacidad diagnóstica y de tratamiento

Para asegurar una calidad y un modelo de atención integral se requiere un equipo de diversos profesionales de la salud, y técnicos de la salud, para así conformar desde las 40 especialidades de profesionales de la salud existentes hoy en Chile, el equipo multidisciplinario que responda a las necesidades de la persona con ER-EPOF-EH, de manera de brindar la atención integral, con una visión más holística, centrada en el paciente y su familia.

Como se señaló al inicio de este documento, las ER-EPOF-EH tienen causas diversas. Un levantamiento de información desde el área de la genética, en la que todos los especialistas ven personas con ER-EPOF-EH como parte principal de su actividad clínica (a diferencia de otras áreas en que el trabajo con personas ER-EPOF-EH es una parte del trabajo clínico, lo que hace más difícil levantar información precisa), mostró que actualmente en Chile existen 40 genetistas clínicos inscritos en la Superintendencia de Salud, lejos de las recomendaciones internacionales que sugieren una proporción de 0.75 genetistas clínicos por cada 250.000 habitantes, es decir, aproximadamente 60 profesionales en ejercicio activo. Según una encuesta realizada en el marco de este informe, solo 30 genetistas clínicos se encuentran desempeñando labores asistenciales en algún porcentaje de su jornada laboral, lo que disminuye todavía más este indicador. Actualmente tampoco existe un programa de capacitación profesional en asesoramiento genético para otros profesionales de la salud, labor que es desempeñada actualmente por genetistas clínicos.

Sumado a lo anterior, actualmente no existe una red de diagnóstico para personas con ER-EPOF-EH establecida en el sistema de salud chileno. Si bien existen iniciativas con protocolos de derivación locales y agregación regional, éstas no son del todo conocidas ni para personas con ER-EPOF-EH, ni para profesionales de la salud. Esto se traduce en un largo período diagnóstico, la “odisea diagnóstica” en el que las personas con ER-EPOF-EH transitan por muchos especialistas tanto en el sistema público como el privado para lograr acceder a un diagnóstico, eventualmente tratamiento y muy infrecuentemente a un plan comprehensivo de rehabilitación. Muchas de esas prestaciones son costeadas a través del gasto de bolsillo de las personas con ER-EPOF-EH y de sus familias.

Respecto a laboratorios de diagnóstico, según describe Encina et al. (2019), al 2019 existían 17 laboratorios citogenéticos que ofrecen cariotipo e hibridación in situ con fluorescencia (FISH) y solo 5 laboratorios ofrecían diagnóstico molecular genético como MLPA, microarrays y secuenciación de Sanger. Se describe la existencia de solo un panel de secuenciación de nueva generación (NGS) para rasopatías disponible en Chile, mientras que otras alternativas como secuenciación completa de exoma (WES) son enviadas a laboratorios internacionales con empresas intermediarias locales y pagadas como gasto de bolsillo de personas con ER- EPOF-EH y sus familias.

En la siguiente tabla se muestran las opciones diagnósticas presentes en Chile adaptado de Encina et al.

TABLA 1: Exámenes diagnósticos disponibles en Chile

Examen	Número de instituciones
Cariotipo y FISH	17 laboratorios
MLPA, microarrays, secuenciación de Sanger	5 laboratorios
NGS	1 laboratorio
WES	Extranjero

d) Recursos humanos

En cuanto a la disponibilidad actual de profesionales de la salud (cardiólogos, reumatólogos, inmunólogos, neurólogos(as) , genetistas clínicos, entre otros) para la atención de diagnóstico de ER-EPOF-EH, de acuerdo a un catastro de red de profesionales, instituciones vinculadas al proceso diagnóstico y alternativas de tratamiento de diagnóstico de ER-EPOF-EH, que realizó el MINSAL en febrero del presente año, se identificaron a 47 médicos que se dedican al diagnóstico y tratamiento de personas con ER-EPOF-EH. De ellos, el 50% son genetistas clínicos y cerca de un 40% son neurólogos infantiles. La gran parte de los genetistas clínicos (80%) trabaja en la Región Metropolitana, habiendo algunos núcleos específicos en la Región de Valparaíso y de Biobío donde hay una mayor disponibilidad de ellos, habiendo 10 regiones del país en que no hay genetistas clínicos, lo que representa una brecha relevante en la acceso de atención de dicha especialidad para las personas que viven en dichas zonas. Dado que el acceso a atenciones de todas las especialidades médicas en regiones es limitado, las personas con ER-EPOF-EH requieren trasladarse a Santiago para continuar con el proceso hasta obtener una confirmación diagnóstica. Esa falta de especialistas en regiones explica que el 25% de las personas con ER-EPOF-EH tuvo que viajar a una región diferente a la de su residencia para la continuación del proceso de confirmación diagnóstica, según una encuesta realizada por la Federación Chilena de Enfermedades Raras (FECHER) entre sus miembros.

En general, aquellos profesionales trabajan entre hospitales públicos, centros privados y universidades o institutos asociados (25%). En cuanto a los hospitales en los cuales desempeñan sus funciones, la mayoría corresponde a la Región Metropolitana, concentrándose principalmente en los hospitales Sótero del Río, Dr. Luis Calvo Mackenna, Dr. Roberto del Río y Exequiel González Cortés. La mayoría de los hospitales tienen un solo especialista que se dedica a atender a personas con ER- EPOF-EH y se trata de hospitales especializados en atención pediátrica. En cuanto a los centros privados, los más frecuentes son la Clínica Alemana de Santiago, la Red de Salud UC Christus, el Hospital Clínico de la Universidad de Chile y la Clínica Santa María. Finalmente, respecto de las universidades en las que ellos se desempeñan, destacan la Pontificia Universidad Católica de Chile y la Universidad de Chile.

La gran mayoría de los genetistas clínicos (60%) tiene entre 11 y 33 horas de dedicación en la atención en hospitales públicos a la semana y aquellos que tienen jornada completa representan una excepción. En centros privados la mayoría trabaja menos de 11 horas. En tanto, la dedicación a universidades o institutos, que es el otro componente principal de la dedicación a la que se abocan estos profesionales, la mayoría lo hace entre 11 y 22 horas semanales.

Una mayoría de los genetistas clínicos (54%) cuenta con equipos multidisciplinarios para la atención de personas con ER- EPOF-EH, sin embargo, un 45% de ellos no contaría con uno, lo que implica una barrera para una atención integral de la persona en el respectivo establecimiento de salud. Aquellos que cuentan con equipos multidisciplinarios se debe a que trabajan en centros específicos de hospitales con una mayor especialización, los

cuales tienen una mayor capacidad de invertir recursos para generar equipos de salud que están compuestos por diversas disciplinas.

Uno de los aspectos más preocupantes es la escasa participación de equipos de salud mental en el manejo de personas con ER-EPOF-EH. De acuerdo al mencionado estudio realizado por el MINSAL, tan solo un tercio de los genetistas declara la participación de dichos equipos en la atención y tratamiento de las personas con dichas patologías, lo que es grave considerando los efectos psicológicos que trae consigo las dificultades que deben enfrentar las personas, tanto en la etapa previa a la confirmación diagnóstica como en las etapas posteriores a ella.

Los resultados de la encuesta mencionada anteriormente muestran un panorama parcial de los recursos humanos existentes para diagnosticar y tratar a personas con ER-EPOF-EH, ya que fue realizada solamente a genetistas clínicos que se dedican a la atención de personas con dichas enfermedades, existiendo muchos otros profesionales de la salud que son imprescindibles para un abordaje integral de ellas. Aún se requiere de un estudio que dé cuenta de las brechas actuales en recursos humanos que tiene nuestro sistema, considerando la multi e interdisciplinariedad que requieren las ER-EPOF-EH.

Finalmente, cabe hacer presente que en nuestro país existe una sola asesora genética acreditada, que corresponde a una profesional de salud especialista en genética que trabaja con personas, familias y comunidades, ayudando a familias en toma de decisiones relacionadas con la salud de dicha área.

6.2.1.2. RESPUESTA DEL SISTEMA DE SALUD

a) Acceso a servicios por parte de la población.

Las personas con ER-EPOF-EH, ante el desconocimiento de las causas de su condición de salud, experimentan un largo peregrinaje médico hasta obtener una confirmación diagnóstica. De acuerdo a un estudio realizado por organizaciones de pacientes, el 25 % de las personas con ER-EPOF-EH tuvo que transitar por ese peregrinar entre 5 y 30 años antes de obtener un diagnóstico. Muchos fallecen precozmente por diagnósticos y tratamientos errados o tardíos y casi la mitad de estas personas recibieron al menos un diagnóstico erróneo anterior al preciso. Al tratarse de una enfermedad de poca frecuencia, las personas normalmente transitan por diversos diagnósticos médicos que generan incertidumbre a ellos y a sus familias o personas de apoyo, además de incurrir en una serie de gastos médicos, asociados a consultas de especialistas y exámenes. Este vaivén de diagnósticos es influido por una serie de factores, entre los que se puede mencionar un desconocimiento generalizado de las ER-EPOF-EH, la escasa capacidad diagnóstica y de acceso del sistema respecto de este tipo de enfermedades y la inexistencia de un modelo de atención en red para determinar el diagnóstico de ellas.

Para más del 40% de las personas con ER-EPOF-EH, los diagnósticos erróneos causan desconocimiento del origen que desencadena la situación de enfermedad, retrasos en el tratamiento, daño orgánico, limitaciones de sus actividades, dependencia, y en algunos casos inclusive la muerte, que se acompañan de frustración, falta de confianza en el sistema de salud, alto costo económico y emocional, con el riesgo de que se autoexcluyan del sistema de salud, acentuándose las complicaciones de su condición de salud ante la falta de tratamiento. Muchas personas que viven con una ER-EPOF-EH nunca reciben un diagnóstico, en parte por desconocimiento del equipo de salud, y también porque solo existen pruebas de diagnóstico para 3000 ER-EPOF-EH o por los altos costos que ello supone. Considerando que existe un consenso respecto de la existencia de entre 5000 y 8000 de este tipo de enfermedades, la brecha es abrumadora.

Las posibilidades de tener un diagnóstico oportuno y certero de las ER-EPOF-EH en gran parte depende de la capacidad de diagnóstico que tenga el sistema de salud, que en el caso de nuestro país es limitada y representa un alto costo para las familias. Entre los exámenes de diagnóstico más utilizados se encuentran exámenes de laboratorio, de diagnóstico molecular y genéticos, así como de estudios inmunológicos específicos, exámenes de imagenología y otros.

Si bien durante la última década, los avances científicos en genética molecular han permitido poder caracterizar las causas de muchas ER-EPOF-EH, lo que implica contar con relevantes oportunidades para diagnosticar individuos y determinar fenotipos, la capacidad de laboratorios en general son limitadas al igual que su acceso. Para los estudios genéticos es necesario contar con equipos de alta complejidad, cuyos insumos además son caros, con costos altos por gastos de importación, lo que dificulta el desarrollo de ellos en Chile. Además, son escasos los laboratorios que ofrecen estas prestaciones diagnósticas y normalmente los sistemas de previsión de salud no contemplan coberturas para ellas, lo que implica que las familias deban asumir un gasto de bolsillo para la realización de exámenes en el extranjero.

Dadas las dificultades mencionadas, es imperioso, para mejorar la capacidad de respuesta de nuestro sistema, que el Estado invierta en laboratorios, equipos y recursos humanos para el diagnóstico oportuno de estas enfermedades. Al respecto, la evaluación del recién nacido es la mejor práctica comprobada con el potencial de contribuir al diagnóstico y manejo temprano de la salud de los neonatos. Es por ello que es relevante potenciar programas de pesquisa neonatal ampliada, con el objeto de contar con un efectivo control del estado de salud de los recién nacidos. En este sentido, se debe reactivar el Plan Piloto de Pesquisa Neonatal para 26 condiciones iniciado en el año 2017 en el Hospital San Juan de Dios en conjunto con el INTA. Se hace necesaria la creación de una Comisión Nacional que evalúe permanentemente nuevas condiciones a ser incorporadas, así como optimizar de forma continua su funcionamiento.

En cuanto a los tratamientos disponibles, se debe mejorar la coordinación de la atención de salud en el paciente a través de la especialidad médica, el curso de la vida y con referentes por zonas geográficas mediante redes en el sistema, con el objeto de contribuir al acceso oportuno a diagnósticos y tratamientos de la población. Los tratamientos específicos sólo están disponibles para aproximadamente 200 ER- EPOF-EH, por lo que más del 90% de las personas no tiene opciones de tratamiento médico disponibles específicos para ellos, pero sí manejo de los síntomas, rehabilitación y otros, incluyendo cuidados paliativos, cuya disponibilidad, acceso y protección financiera son limitadas.

b) Protección financiera para diagnósticos, tratamientos y manejo integral.

Actualmente, nuestro sistema no cuenta con mecanismos que otorguen protección financiera para diagnósticos, tratamientos y manejo integral de las personas con ER-EPOF-EH. El GES y la LRS, si bien otorgan cobertura para el diagnóstico y tratamiento de algunas de dichas enfermedades, gran parte de ellas están excluidas de uno u otro sistema, tal como se ha descrito en la línea estratégica de Rectoría, Regulación y Fiscalización.

En consideración a lo anterior, se requiere la creación de un Fondo que garantice protección financiera para el acceso oportuno a diagnósticos, tratamientos, seguimiento y manejo integral de las ER-EPOF-EH. Dicho sistema debe contemplar cobertura para prestaciones asociadas a un diagnóstico oportuno, tales como biopsias, exámenes genéticos en Chile o en el extranjero (paneles genéticos, exomas, genomas), imágenes, paneles completos de exámenes para enfermedades autoinmunes (como ANCA, ANA, ELISA, factor reumatoide, etc.), y en general aquellos exámenes y procedimientos médicos que sean necesarios para lograr un diagnóstico temprano de la enfermedad.

Asimismo, para dar una solución a las brechas de cobertura en tratamiento existentes, un sistema de protección financiera debe contemplar las garantías de acceso a los medicamentos requeridos por las personas con ER-EPOF-EH, incluyendo dentro de éstos a los medicamentos biológicos. Es relevante que el acceso sea oportuno, para así poder lograr la remisión o el control de la enfermedad ante los primeros síntomas. También debe considerar los procedimientos médicos que se requieran para el adecuado control de la enfermedad, así como cirugías, implantes (como stents o marcapasos), prótesis y otros, además de la evaluación con equipo multidisciplinario, según corresponda.

El seguimiento también es uno de los elementos que la cobertura del sistema de salud debe contemplar. Al respecto, es necesario garantizar el acceso a controles periódicos de las personas con ER-EPOF-EH, con especialistas y equipo multidisciplinario que requieran, así como exámenes de control.

c) Percepciones y realidad de los pacientes y de sus familias sobre la respuesta del sistema de salud.

El camino o el peregrinaje del paciente no es sólo la odisea diagnóstica, este peregrinaje comienza con los primeros síntomas, pero no termina con el diagnóstico como muchos piensan, es necesario el proceso interno de aceptar el diagnóstico, muchas veces requiere muchas adaptaciones de las actividades del día a día, incluye limitaciones y barreras diversas, luego el camino continúa hacia tener un tratamiento adecuado y una rehabilitación adecuada a sus necesidades, rehabilitación y tratamientos, que en muchos casos son para toda la vida.

Al realizar una revisión de los testimonios contenidos en el libro de FECHER “Primer Catastro Enfermedades raras en Chile (1ª Edición 2020)”, podemos observar que las realidades y las necesidades de las personas y familias con enfermedades raras o poco frecuentes se alinean y unen en las siguientes percepciones más comunes.

Percepciones de los usuarios del sistema de salud:

- El sistema de salud es ineficiente, no cubre las necesidades de diagnóstico y tratamiento. Larga espera, mucha burocracia. Horas, meses, hasta años esperando una atención de calidad. Para nosotros nada sirve, ni la salud pública, ni la privada.
- Invisibilidad, somos invisibles para el sistema de salud, mi enfermedad no tiene código, no existe para ellos, mis derechos son vulnerados, siento que no tengo derechos.
- Largo peregrinaje por muchos médicos; Travesía diagnóstica, muchos sienten alivio al conocer su diagnóstico.
- Muchas personas no conocen su diagnóstico final, muchos renuncian a conocer su diagnóstico debido a desgaste y falta de credibilidad en el sistema, otros no tienen certeza de su diagnóstico al no tener acceso a pagar por pruebas genéticas
- Déficit de investigación, en otros países hay tratamientos, en Chile ni siquiera conocen la enfermedad.
- Esperanza de que las leyes cambien, esperanza de que sus patologías tengan cobertura financiera.

Percepciones de los usuarios de los profesionales de la salud:

- Desconocimiento de la enfermedad, pocos médicos entregan información, muchos no conocen la enfermedad, muchos médicos entregan información que sale en internet, basan su tratamiento por lo que sale en internet.
- Errores en su diagnóstico, haber sido mal diagnosticados con enfermedades psiquiátricas antes de obtener su diagnóstico; Haber sido mal diagnosticados por muchas enfermedades antes de conocer su diagnóstico final.
- Falta de tacto y de ética por parte de los profesionales de la salud, falta de tacto al entregar un diagnóstico o evolución de la enfermedad, juicios por parte de los profesionales de salud, abuso sexual por parte de profesionales de la salud, médicos que tratan a sus pacientes de hipocondriacos y querer llamar la atención.

Percepciones del tratamiento:

- Falta de alternativas de tratamiento. Mi enfermedad no tiene cura, mi enfermedad no tiene tratamiento.
- Falta de información sobre tratamientos. Médicos no explican efectos adversos de los fármacos.
- Altos costos de financiamiento de sus medicamentos y tratamientos.

Percepciones de financiamiento y costos de la enfermedad más frecuentes son:

- Falta de financiamiento. Preocupación e incertidumbre sobre cómo financiar los costos de la enfermedad, desgaste emocional.
- Endeudamiento para poder costear tratamiento, quiebra, embargo de bienes muebles e inmuebles, remate de propiedades, muchas personas relatan que no les alcanza para los medicamentos, otros deben priorizar entre pagar el medicamento o pagar la rehabilitación física, disminución de la calidad de su alimentación al priorizar cubrir costos de medicamentos.

6.2.2. OBJETIVO GENERAL DE LA LÍNEA ESTRATÉGICA

Establecer y optimizar los procesos de atención de personas con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes, sus cuidadores y sus familias, en todos los niveles, garantizando un servicio integral y que implique un abordaje de calidad y eficacia comprobada en salud, respetando siempre las preferencias de los usuarios.

Líneas estratégicas de intervención:

1. Red de atención de salud y mejoras de equidad en la cobertura geográfica.
2. Diagnóstico oportuno durante todo el ciclo vital;
3. Promoción de estrategias de salud pública y programas específicos;
4. Prevención primaria;
5. Tratamiento integral durante todo el ciclo vital;
6. Seguimiento, rehabilitación y cuidados paliativos;
7. Protección financiera de atenciones de salud.

6.2.3. OBJETIVOS ESPECÍFICOS E INICIATIVAS.

OBJETIVO 1	Otorgar una atención de salud oportuna y de calidad a las personas con ER-EPOF-EH a través de establecimientos de salud coordinados e integrados entre sí, con capital humano, infraestructura y equipamiento adecuado para una atención integral.
Estrategia de intervención	Red Nacional de atención de personas con ER- EPOF-EH y mejoras de equidad en la cobertura geográfica.
Iniciativas	<p>1.1. Creación de una Red Nacional de Atención de personas con ER-EPOF–EH que articule e integre a Establecimientos de Salud Públicos y Privados, Hospital Digital, establecimientos de salud de referencia a lo largo del territorio nacional, equipos de salud mental, laboratorios de salud públicos y privados, nacionales y extranjeros, ,unidades de telemedicina, proveedores de dispositivos Médicos, centros académicos, centros de investigación y organizaciones de pacientes.</p> <p>1.2. Visualización de la Red Nacional de atención de personas con ER-EPOF–EH a través de la incorporación de la red a Orphanet.</p> <p>1.3. Conformación de telecomités para el abordaje de diagnóstico, tratamiento, seguimiento y rehabilitación de ER-EPOF-EH, y para el asesoramiento genético y asesoramiento de especialistas con el objeto de garantizar el acceso y oportunidad de atención a las personas; mediante la generación de “Célula de Tele comité de ER-EPOF-EH”, “Célula Tele comité Dismorfología de ER-EPOF-EH”, “Célula Tele comité Perinatal ER-EPOF- EH” en la iniciativa Hospital Digital del Departamento de Salud Digital del Ministerio de Salud; u otros mecanismos pertinentes.</p> <p>1.4. Establecimiento de flujogramas de referencia y contrarreferencia entre establecimientos de salud públicos y privad ER-EPOF-EH os para diagnóstico, tratamiento, seguimiento y rehabilitación de ER-EPOF-EH desde otras especialidades y/o atención primaria en todos los servicios de salud.</p>
Organismos o instituciones responsables	Subsecretaría de Redes Asistenciales,
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	Establecimientos de Salud Públicos y Privados; Hospital digital; Unidades de telemedicina en cada hospital; Establecimientos de salud de referencia a lo largo del territorio nacional públicos y privados; Establecimientos de salud mental públicos y privados; Laboratorios de salud; Proveedores de dispositivos Médicos; Organizaciones de pacientes.

OBJETIVO 2	Mejorar y fortalecer la capacidad diagnóstica de ER- EPOF-EH.
Estrategia de intervención	Diagnóstico oportuno durante todo el ciclo vital
Iniciativas	<p>2.1. Otorgar garantías de acceso y oportunidad que aseguren la atención por parte de todos los profesionales necesarios en la confirmación diagnóstica ante sospecha de ER-EPOF-EH mediante disponibilidad de horas y capacidades de atención en establecimientos de salud para las personas afiliadas a cualquier sistema de previsión de salud.</p> <p>2.2. Incorporar acompañamiento mediante equipos de salud mental como parte del equipo multidisciplinario en el proceso diagnóstico de ER - EPOF – EH.</p> <p>2.3. Establecimiento de una red de laboratorios nacionales y extranjeros (citogenética, inmunología, reumatología, biología molecular, etc), ya sea de nueva implementación o aquellos ya existentes, para el diagnóstico de ER- EPOF-EH.</p> <p>2.4. Generación de un sistema de derivación para la realización de exámenes con poca oferta desde especialidades afines hacia un laboratorio de referencia.</p> <p>2.5. Desarrollar capacidades locales para realizar exámenes diagnósticos no existentes o escasos en la actualidad en Chile (por ejemplo, secuenciación masiva) con adecuada cobertura financiera y protocolos de estándares de procedimientos que supervisen la calidad, tiempos de respuestas y costos de los servicios que ofrezcan las instituciones de salud públicas y privadas.</p> <p>2.6. Creación de un programa de diagnóstico de ER-EPOF-EH por secuenciación masiva en personas ingresadas a unidades de intensivos neonatales y pediátricos.</p> <p>2.7. Incorporación de sistemas de registro de diagnósticos de ER-EPOF-EH en ficha clínica electrónica de centros de salud públicos con códigos CIE, OMIM, HPO y/u Códigos Orphanet.</p> <p>2.8. Incorporación de Tecnologías de Información de asistencia de decisiones médicas en la ficha clínica electrónica, que entregue una alerta de sospecha de ER-EPOF-EH a través de sistemas informáticos (algoritmo de cruce de datos, inteligencia artificial), además de la incorporación de un código de sospecha de ER-EPOF-EH.</p>
Organismos o instituciones responsables	Subsecretaría de Redes Asistenciales.
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	<p>Entidades encargadas de la coordinación de una Red Nacional para la atención de ER- EPOF-EH; Servicios de Salud Públicos y Privados</p> <p>Centros de salud primaria. Centros de Salud (CES); Centros de Salud Familiar (CESFAM); Centros Comunitarios de Salud Familiar (CECOSF); Postas Salud Rurales (PSR); Servicio de Atención Primaria de Urgencia (SAPU); Servicio Alta</p>

	<p>Resolutividad (SAR); Centros de Rehabilitación Comunal; Consultorio de Salud Mental (COSAM); Unidad de Atención Primaria Oftalmológica (UAPO);</p> <p>Hospitales de alta complejidad y unidades de especialidades afines (Genética, neurología infantil y de adultos, reumatología, inmunología, etc.);</p> <p>Unidades de cuidados intensivos pediátricos;</p> <p>Centros de alta complejidad del cáncer;</p> <p>Centros de salud mental y rehabilitación.</p> <p>Laboratorio Nacional y de Referencia de Inmunología;</p> <p>Laboratorios genéticos y de patología molecular;</p> <p>Instituto de Salud Pública de Chile (ISP).</p>
OBJETIVO 3	Mejorar la cobertura de screening neonatal y articular una red de tamizaje neonatal capacitada para el diagnóstico de ER- EPOF-EH, comprendiendo dentro de éstas todas las enfermedades calificadas como tales.
Estrategia de intervención	Promoción de estrategias de salud pública y programas específicos.
Iniciativas	<p>3.1. Implementación de screening neonatal ampliado, a través de la reactivación del Plan Piloto de Pesquisa Neonatal para 26 condiciones iniciado en el año 2017 en el Hospital San Juan de Dios en conjunto con el INTA.</p> <p>3.2. Creación de una Comisión Nacional de trastornos innatos del metabolismo que evalúe permanentemente nuevas condiciones a ser incorporadas y los resultados de aquellas que han sido incorporadas, así como optimizar de forma continua su funcionamiento.</p> <p>3.3. Otorgar garantías de acceso y oportunidad para la entrega de prestaciones de asesoramiento genético de personas con ER-EPOF-EH y a sus familiares de primer grado de consanguinidad o familiares pertinentes.</p> <p>3.4. Incorporación de especialistas (genetistas clínicos, asesores genéticos, profesionales de la salud capacitados) en procesos de diagnóstico prenatal para asesoramiento genético.</p>
Organismos o instituciones responsables	Subsecretaría de Redes Asistenciales.
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	<p>Servicios de Salud;</p> <p>Laboratorios de Screening Neonatal (Hospital San Juan de Dios en Santiago, Hospital Guillermo Grant Benavente en Concepción);</p> <p>Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos (INTA);</p> <p>Unidad de Neonatología en cada hospital público y privado de Chile;</p> <p>Unidades de tratamiento y seguimiento de las personas con ER-EPOF-EH y sus familias.</p>

OBJETIVO 4	Pesquisar y prevenir factores de riesgo ambientales asociados al desarrollo de ER- EPOF-EH
Estrategia de intervención	Prevención de factores de riesgo durante todo el ciclo vital
Iniciativas	<p>4.1. Creación de un programa de pesquisa y prevención de factores de riesgo asociados a ER-EPOF-EH, relacionados a un tipo de profesión, oficio o labor.</p> <p>4.2. Creación de un programa de pesquisa y prevención de factores de riesgo asociados a ER-EPOF-EH en la población general y/o poblaciones de riesgo específicas, relacionados a exposición de teratógenos (agentes capaces de causar un defecto congénito), como también agentes infecciosos, estilos de vida no saludables, entre otros.</p>
Organismos o instituciones responsables	<p>Ministerio de Salud; Ministerio de Desarrollo Social; Ministerio de Educación; Comisión Nacional de investigación Científica y Tecnológica (CONICYT); Ministerio de Ciencia, Tecnología, Conocimiento e Innovación; Ministerio del Medio Ambiente; Ministerio del Deporte.</p>
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	<p>Centros de investigación Organizaciones de pacientes y otras organizaciones no gubernamentales (ONG's)</p>
OBJETIVO 5	Implementar acciones que contribuyan a otorgar tratamiento integral, oportuno y de calidad a personas con ER- EPOF-EH.
Estrategia de intervención	Tratamiento integral durante todo el ciclo vital centrado en la persona.
Iniciativas	<p>5.1. Otorgar garantías de acceso y oportunidad para las personas afiliadas a cualquier sistema de previsión de salud para el tratamiento integral por equipos multidisciplinarios y que incluya apoyo psicosocial a las personas con ER-EPOF-EH, a sus cuidadores y familias.</p> <p>5.2. Conformar una comisión de expertos para generar guías clínicas de diagnóstico, tratamiento, rehabilitación y atención de urgencia específicas para ER-EPOF-EH, considerando en forma adicional estudios periódicos de condiciones de salud calificadas como "ultra raras", respecto de las cuales no sea posible aún generar guías clínicas.</p> <p>5.3. Otorgar garantías de acceso y oportunidad a tecnologías no farmacológicas que pueden ser opciones terapéuticas, como por ejemplo: cirugías ,implantes,</p>

	<p>prótesis, ortesis, soluciones tecnologías, dispositivos médicos, monitores de salud, ayudas técnicas y adaptaciones para la vida diaria.</p> <p>5.4. Otorgar garantías de acceso y oportunidad que aseguren la atención por parte de todos los profesionales necesarios en el tratamiento, seguimiento y rehabilitación de personas con ER-EPOF-EH, mediante disponibilidad de horas en establecimientos de salud.</p> <p>5.5 Facilitación de la Superintendencia de Fondos y Seguros Previsionales para la ejecución órdenes de homologación* con códigos de prestaciones de Arancel FONASA tanto en la Modalidad Libre Elección, como en la Modalidad Institucional, con el fin de entregar cobertura a nuevas tecnologías y/o procedimientos médicos, como también a prestaciones que cuentan con bonificación existente para otras patologías pero no se encuentran incluidas en la cobertura de ER- EPOF-EH, extendiéndose a toda enfermedad para la cual tenga una evidencia clínica comprobada.</p> <p><i>*entendiendo por homologación el reemplazo de prestaciones por otras no codificadas en el arancel FONASA o del contrato de salud</i></p>
Organismos o instituciones responsables	<p>Ministerio de Salud; Subsecretaría de Salud Pública; Subsecretaría de Redes Asistenciales; Instituto de Salud Pública (ISP); SENADIS; Superintendencia de Salud; FONASA; Hospital Digital.</p>
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	<p>Establecimientos de Salud Públicos y Privados; ETESA; Hospital Digital; Servicios de Salud; Unidades de telemedicina en cada hospital; Instituciones de Salud Previsional; Superintendencia de Salud; Centros de salud primaria. Centros de Salud (CES); Centros de Salud Familiar (CESFAM); Centros Comunitarios de Salud Familiar (CECOSF); Postas Salud Rurales (PSR); Servicio de Atención Primaria de Urgencia (SAPU); Servicio Alta Resolutividad (SAR); Centros de Rehabilitación Comunal; Consultorio de Salud Mental (COSAM); Unidad de Atención Primaria Oftalmológica (UAPO).</p>
OBJETIVO 6	<p>Integrar y crear programas de seguimiento, rehabilitación y cuidados paliativos focalizados en personas con ER-EPOF-EH y personas o poblaciones de riesgo.</p>
Estrategia de intervención	<p>Seguimiento, rehabilitación y cuidados paliativos</p>
Iniciativas	<p>6.1. Otorgar garantías de acceso y oportunidad para las personas afiliadas a cualquier sistema previsional de salud para asegurar horas con profesionales de especialidades requeridas para seguimiento de personas con ER-EPOF-EH (cardiología, oftalmología, otorrinolaringología, medicina interna, dermatología,</p>

	<p>inmunología, reumatología, etc.) y fomentar la creación de equipos multidisciplinarios para la atención integral de ellas.</p> <p>6.2. Otorgar garantías de acceso y oportunidad para las personas afiliadas a cualquier sistema previsional de salud que aseguren el acceso y oportunidad a rehabilitación adecuada de acuerdo a una evaluación de brechas por centros y guías clínicas elaboradas por comité de expertos nacional.</p> <p>6.3. Implementación de medidas para asegurar disponibilidad de seguimiento mediante equipos de salud mental.</p> <p>6.4. Generación de un sistema que recoja e incorpore información sobre experiencias y preferencias de los usuarios y personas con ER-EPOF-EH de estos servicios asistenciales.</p>
Organismos o instituciones responsables	Subsecretaría de Redes Asistenciales.
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	Servicios de Salud; ETESA; Hospital Digital.
OBJETIVO 7	Garantizar el otorgamiento de diagnósticos y tratamientos de personas con ER- EPOF-EH.
Estrategia de intervención	Protección financiera de atenciones de salud
Iniciativas	<p>7.1. Creación de un Fondo que otorgue protección financiera para diagnósticos, tratamientos, seguimiento y rehabilitación de todas las personas con ER-EPOF-EH, que contemple un sistema de evaluación permanente de resultados y de nuevas tecnologías para ser incorporadas, y que dote a quien lo administre y ejecute, de atribuciones para implementar procesos de negociación y compra estratégica.</p> <p>7.2. Reconocimiento por parte de FONASA de los sistemas de registro de diagnósticos de ER-EPOF-EH en ficha clínica electrónica de centros de salud públicos con códigos CIE, OMIM, HPO y/u Códigos Orphanet (de acuerdo a la iniciativa 1.11) con el fin de que estos diagnósticos estén asociados a las distintas prestaciones que les corresponden para protección financiera.</p> <p>7.3. Codificación en FONASA de exámenes (incluyendo exámenes genéticos y no genéticos), evaluaciones por especialidades y procedimientos para el diagnóstico, seguimiento y rehabilitación de personas con ER-EPOF-EH en modalidad libre elección y modalidad institucional, ya sean realizados en Chile o en el extranjero para aquellos que no tengan disponibilidad en el país.</p>

	<p>7.4. Establecimiento de una exención de cargas tributarias a aquellos estudios o exámenes de salud que se deban realizar en el extranjero para personas con ER-EPOF-EH.</p> <p>7.5. Incorporar a las ER-EPOF-EH al sistema de Cobertura Adicional para Enfermedades Catastróficas (CAEC) para asegurar la hospitalización fuera de la red, es decir, sistema libre elección en el caso que en el sistema institucional la oferta de atención no esté disponible o exista un retraso que signifique un deterioro en el estado de salud de la persona.</p> <p>7.6. Eliminación de las preexistencias de salud en contratos con Isapres y seguros médicos.</p> <p>7.7. Cobertura de la atención y hospitalización domiciliaria en todas sus formas.</p>
Organismos o instituciones responsables	Ministerio de Salud.
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	Subsecretaría de Salud Pública; Subsecretaría de Redes Asistenciales FONASA; Instituciones de Salud Previsional; Superintendencia de Salud.

6.3. EDUCACIÓN, PROMOCIÓN Y FORMACIÓN.

6.3.1. DIAGNÓSTICO.

En el contexto de la generación de la mesa de trabajo sobre ER-EPOF-EH en Chile, se definió como un eje fundamental el denominado Promoción, Educación y Formación (PEF). Esta necesidad que surge del escaso manejo y reconocimiento de las ER-EPOF-EH por parte de los profesionales sanitarios, la comunidad y las autoridades; favoreciendo en ocasiones la estigmatización y la discriminación hacia las personas afectadas, así como falta de acceso a oportunidad de atención de este tipo de patologías, hecho no menor, considerando que en varias de ellas existe la posibilidad actualmente de efectuar un diagnóstico de certeza e intervenciones en salud que permitan mejorar la calidad de vida de los y las pacientes.

El Eje PEF permite a Chile equipararse a otros países que ya han avanzado en el proceso de enfrentamiento de las ER-EPOF-EH con una política de salud pública, dentro de los cuales se considera como rol relevante el realizar campañas de sensibilización, tanto para su conocimiento por parte de la comunidad como para el fortalecimiento del rol de las Asociaciones de Pacientes, educación de profesionales de diversas área interesados en el tema y la formación para profesionales de la salud.

En 2017, el Estudio de la OCDE sobre Salud Pública Chile, hizo alusión específica al rol de la medicina genética en el fortalecimiento de la salud pública y el cuidado preventivo. Dado que el 80% de las ER-EPOF-EH tienen una causa genética identificada, se estima que el desarrollo de la “medicina genética” permitiría identificar la causa de la enfermedad de un paciente mediante el estudio de sus genes, y podría ofrecer un cambio significativo en la salud pública del país, bien sea a nivel preventivo (implementación de medidas de prevención primaria, consejería genética) o por diagnóstico precoz y tratamiento ad hoc a la patología, p.e: farmacoterapia personalizada a diversas patologías, terapias de reemplazo enzimático, entre otras.

La OCDE recomendaba en dicho documento a Chile que desarrollara un plan de acción de acceso sostenible y equitativo a la medicina genética, que tuviera un rol no sólo de evitar la discriminación, sino además que propendiera por el desarrollo y formación de profesionales en el área tanto clínica con básica, enfatizado que

debiera ser rol del Estado- Ministerio de Salud el asegurar esta formación. Sugiere además este estudio, que se deben efectuar análisis costo-efectividad locales para el uso de nuevas tecnologías en el área de genómica en el país, que permitan brindar acceso a la población a estudios de punta a nivel mundial, lo cual debe relacionarse con implementación de coberturas en el sistema de salud y aseguradoras de los servicios de genética. Destaca además la OCDE que, para avanzar realmente en este campo, se debe realizar una “alfabetización genética” tanto a profesionales de la salud, como al público general sobre la relevancia de la genética e historia familiar en diferentes patologías.

La OCDE, enfatiza además que para poder avanzar en esta área se debe efectuar un proceso de regulación en el campo de la investigación, laboratorios clínicos o de investigación y existir una regulación de biobancos, que permitan resguardar los datos genómicos del país, pero a la vez faciliten la investigación tanto local como intercambios multinacionales. Esfuerzos que debieran acompañarse de capacitación desde la atención primaria para la adecuada remisión de las personas con ER-EPOF-EH a estudios genéticos, así como la capacitación para que el público en general comprenda el valor de los estudios genéticos personalmente y para compartir sus resultados en bases de datos internacionales, contribuyendo así en el avance del conocimiento sobre esta área.

En sintonía con las recomendaciones de la OCDE, el Foro de Cooperación Económica Asia Pacífico (APEC) en 2019, definió como parte de su misión para 2025, que las economías participantes debieran preocuparse por conseguir mejor inclusión económica, en salud y social de las personas viviendo con ER-EPOF-EH. Planteando como tres de sus pilares: aumentar la conciencia pública y política de los programas de las ER-EPOF-EH, promover la investigación y la innovación, así como crear capacidad de recursos humanos en los sectores médico, de enfermería, nutrición y otros afines a la salud y no relacionados con la salud.

La APEC también propuso a sus países participantes que exista la colaboración internacional y regional para la investigación y el desarrollo en ER-EPOF-EH, conscientes de que en todas las economías y en una variedad de disciplinas, existe una escasez de conocimientos y expertos con interés en ER-EPOF-EH, para lo cual sugiere generar redes regionales para la creación de capacidad de recurso humano en los sectores médicos y no médicos, especialmente en relación con ER-EPOF-EH específicas o conglomerados. Así mismo, plantea que se debieran diseñar e implementar políticas en asociación con la industria, el mundo académico, la sociedad civil, las organizaciones no gubernamentales y las Asociaciones de pacientes para crear un entorno propicio para el Desarrollo de las ER-EPOF-EH en cada país y en la región entera. La APEC plantea además la necesidad de posicionar las ER-EPOF-EH y la magnitud de todos los temas relacionadas a ellas, no solo a nivel salud, para que el gobierno comprenda las demandas de las personas con ER-EPOF-EH, permitiendo de esta manera desarrollar políticas de salud claras que mejoren las condiciones en los procesos de diagnóstico, tratamiento, rehabilitación, seguimiento y pronóstico de personas viviendo con ER-EPOF-EH, soportadas en los desarrollos de la tecnología, la ciencia y la innovación de la región entera.

En Chile no existe una ley de Enfermedades Raras, Poco frecuentes o Huérfanas, sólo hay algunos programas de seguimiento de enfermedades particulares (GES) y medicamentos de alto costo son cubiertos por la Ley Ricarte Soto, pero sólo un grupo limitado de ER-EPOF-EH son beneficiarias de dicha ley. Por otra parte existen 32 genetistas clínicos (por standard OMS, debieran existir 170 en el país), una sola consejera genética y hay déficit además de especialista en neurología, psiquiatría, reumatología, inmunología, entre otras especialidades médicas que deben intervenir en el manejo multidisciplinario de este grupo de personas. De otra parte en el país existen 15 laboratorios de citogenética que ofrecen estudio de cariograma + FISH, sólo 3 realizan MLPA, array CGH y secuenciación génica por método Sanger, un solo laboratorio ofrece un panel de secuenciación génica y las personas deben derivar sus muestras para técnicas avanzadas como secuenciación de nueva generación al extranjero, en condiciones que este estudio suele ser muy necesario en la mayoría de las ER-EPOF-EH para poder dar un diagnóstico de certeza. Muy pocas de estas técnicas están cubiertas por FONASA o codificadas, estando la secuenciación de nueva generación fuera de ellas. A nivel investigación entre 1999 y 2017, de los fondos concursables nacionales de investigación, sólo el 0,32% se relacionaban a ER-EPOF-EH, con muy pocos fondos de investigación en el área en el país, con fondos que además no cumplen ni por duración, ni por monto con requisitos para estudios avanzados en el área, sobretudo si pensamos en medicina translacional, lo cual además se suma a falta de formación en la comunidad sobre la relevancia de la investigación para poder implementar mejoras en el manejo de las ER-EPOF-EH, ausencia de regulación de biobancos en Chile y leyes que impiden que muchas personas con ER-EPOF-EH puedan participar de investigaciones atinentes a su patología de base, como por ejemplo personas con discapacidad intelectual. Todo esto hace que un Plan de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes o Huérfanas en Chile, deba contar con una estrategia en cuanto a promoción, educación y formación para asegurar con una base sólida la atención e inclusión de las personas viviendo con ER-EPOF-EH en el país.

a) Comisión Educación, Promoción y Formación.

Con el fin de visibilizar la realidad de las personas que viven con ER-EPOF-EH, sus familiares y cuidadores se debe ir al núcleo del aprendizaje, si se quieren ver cambios en la totalidad. Por lo que es primordial iniciar una *educación de trascendencia*, educación del acompañamiento, cuidado y la humanización, para los profesionales del área de las ciencias de salud y de otras áreas, así como a las personas con ER-EPOF-EH, y con repercusión en los contextos sociales, población civil y el Estado para gestar una cultura de salud integral, personalizada y humanizada.

Es importante poder contar con una educación para la vida y convivencia en diversidad, una salud holística, con un carácter único, personalizado, ético, reflexivo, comprensivo, dinámico, que ante las incertidumbres y constantes cambios, genera un necesario actuar consciente, in situ en un *momento* determinado, desde la complejidad y accesibilidad universal; para ello, es fundamental la experiencia práctica y reflexiva, que está provista de significados y la comprensión profunda de lo que a humanidad se refiere, junto a la ética universal, coraje, perseverancia, aunar las técnicas y estudios teóricos especializados, para luego reformular los conocimientos en base a las acciones conscientes y experiencias prácticas dadas de una constante e ilimitada intersubjetividad y reflexionamiento.

Si consideramos el proceso de salud en el cotidiano, salud en los momentos, salud sustentable, salud y transformación, es cuando los cambios constantes se transforman en el experto de la certeza de las incertidumbres. Esa certeza permite la reflexión y la acción reflexiva, aceptación y la co-creación de conocimientos (saberes), una flexibilidad a lo estructurado y una plasticidad a la acción, coherente con lo que la reflexión profunda es posible dentro de los multifactores del *momento determinado*. Un entrenamiento práctico constante y dinámico, que nos permite robustecer la experiencia misma, transformándonos hacia “expertos” profesionales de las áreas de la humanización de las ciencias de la salud y otras, *con mayor ahínco en los casos más vulnerables y discriminados*, para las personas con ER-EPOF-EH; enfermedades y/o condiciones que son complejas, que han sido vulneradas e invisibilizadas y cuya prevalencia, se estima es mayor de la formalmente conocida, ya que están subdiagnosticadas; debido a sus aspectos de complejidad, lo árido de estudiar estos temas y/o a la gran ignorancia/desinformación al respecto, junto a la carga de estigmas socioculturales, según estereotipos y sesgos normalizados en “sentido común”, medido por la curva o campana de Gauss, la cual segrega las diferencias entre la diversidad.

Por todo lo anteriormente expuesto, es imperioso formar profesionales y técnicos con las competencias y habilidades profesionales para la atención y cuidados a lo largo de todo el ciclo vital de personas viviendo con ER-EPOF-EH, tal como lo demanda la garantía de los derechos fundamentales. Profesionales de excelencia preocupados por la actualización de sus conocimientos y de las innovaciones en la gestión del desarrollo de sus lugares de trabajo. Inquietud que nace *del deber ético y de la responsabilidad social*. *Ya que genera un impacto a nivel de la población civil y las otras áreas de desarrollo*.

Es un deber ético formar a los profesionales y técnicos de las áreas de las Ciencias de la Salud y otras áreas, conjuntamente con sus pacientes, personas viviendo con ER-EPOF-EH o con sospechas diagnósticas de las mismas, junto a sus familias y población civil; para el ejercicio de los cuidados y asistencia, en estas condiciones muchas veces multisistémicas/con co-morbilidades, con un enfoque de salud integral/holística/personalizada y humanista.

Favorecer tanto la educación como la promoción de las ER-EPOF-EH permitirá posicionar en el diario vivir de Chile, la existencia de este gran grupo de patologías, tan desconocidas por todos los actores y la sociedad chilena en general. Estas medidas contribuirán sin duda a compensar a aquellas personas que han sido históricamente invisibilizadas y de una u otra forma objeto de vulneración de sus derechos humanos, en parte por una disociación de la realidad e incoherencia en los aspectos teóricos/técnicos y prácticos-experienciales/conocimiento reflexivo en las áreas de las ciencias de la salud y otras áreas, provocando un gran impacto negativo en los indicadores de su calidad de vida.

Se espera que esta estrategia propuesta, tenga impacto directo reduciendo la odisea diagnóstica y consecuencias correspondientes de ese 7% a 8% de chilenos, que según estimado por la OMS, tendrían una de las cerca de 8000 patologías consideradas hasta hoy como ER-EPOF-EH, en la medida que se haga promoción y concientización de su existencia, se eduque a la población sobre las mismas, se forme a los profesionales de la salud y se investigue en este campo, proyectando este conocimiento además a las autoridades, generando de esta forma un círculo virtuoso que favorezca a todas las partes.

b) Definiciones operativas para el eje Educación, Promoción y Formación.

i) Promoción

La promoción en esta mesa se refiere a iniciar o impulsar el posicionamiento de las ER-EPOF-EH; promoviéndolas y divulgando información sobre ellas, para darlas a conocer y sensibilizar al público en general sobre este grupo de patologías, favoreciendo, de esta manera, la aparición de oportunidades de proyectos conjuntos entre personas con ER-EPOF-EH, comunidad, profesionales de la salud, empresas pública y privada y el Estado para mejorar las condiciones y calidad de vida de las personas viviendo con ER-EPOF-EH.

ii) Educación

La educación en esta mesa se refiere a “forjar individuos capaces de una autonomía intelectual y moral y que respeten esa autonomía del prójimo, en virtud precisamente de la regla de reciprocidad” (Piaget) “es el proceso que permite al hombre tomar conciencia de la existencia de otra realidad, y más plena, a la que está llamado, de la que procede y hacia la que se dirige” (Platón). Educar al ser humano requiere de estrategias permanentes, en todas las etapas de desarrollo de acuerdo a sus vivencias sociales y culturales.

Considera este eje dentro de este plan, posibles estrategias a ser implementadas para lograr la capacitación en el campo de las ER-EPOF-EH a su población objetivo. La población objetivo a educar comprende a las personas viviendo con ER-EPOF-EH, sus familiares y cuidadores, profesionales afines (diferentes a los del área de la salud), autoridades, tomadores de decisiones y la comunidad en general.

iii) Formación

Para esta mesa la formación corresponde a todos aquellos estudios y aprendizajes encaminados a la inserción, reinserción y actualización laboral, cuyo objetivo principal es aumentar y adecuar el conocimiento y habilidades de los actuales y futuros trabajadores en salud e investigadores a lo largo de toda la vida. La formación equivale al desarrollo intelectual, afectivo, social o moral de las personas como resultado de la adquisición de enseñanzas o conocimientos. Resaltando que los seres humanos están en constante formación durante toda su vida, por lo que cualquier iniciativa referente a formación debe tener una base académica formal básica (pregrado) pero debe acompañarse en el caso de las ER-EPOF-EH de actividades complementarias a lo largo de la vida laboral como estudios formales (especialidad, grados académicos), educación continua (seminarios, cursos, talleres, diplomados, congresos, etc), desarrollo de investigación, u otros.

Dado que la formación nos habla sobre el nivel de conocimientos que una persona posee sobre una determinada materia, y que el desarrollo de conocimiento en el campo de las ER-EPOF-EH es muy activo, todo profesional afín a este grupo de patologías debe estar constantemente capacitándose y relacionándose con otros para adquirir habilidades que beneficien a las personas con ER-EPOF-EH en Chile.

6.3.2. OBJETIVO GENERAL DE LA LÍNEA ESTRATÉGICA

Desarrollar una estrategia para aumentar y robustecer la cobertura de las necesidades en educación, promoción y formación sobre enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas en Chile, como parte de un Plan Nacional que permita mejorar el diagnóstico, tratamiento y condiciones generales de vida de las personas con ER-EPOF-EH, sus cuidadores y familiares.

6.3.3. OBJETIVOS ESPECÍFICOS E INICIATIVAS.

PROMOCIÓN
<p>OBJETIVO GENERAL</p> <p>Posicionar a las ER-EPOF-EH, promoviendo y divulgando información sobre ellas, para sensibilizar al público en general sobre este grupo de patologías favoreciendo, de esta manera, la aparición de oportunidades de proyectos conjuntos entre personas con ER-EPOF-EH, comunidad, profesional sanitario, empresas pública y privada y el Estado para mejorar las condiciones y calidad de vida de las personas viviendo con ER-EPOF-EH.</p>

OBJETIVO 1	Comprometer al máximo de la sociedad, especialmente a los tomadores de decisiones en la necesidad y posibilidades reales de intervención en esta área, e incorporar a personas con ER-EPOF-EH, sus familias y cuidadores con sus propias demandas.
Estrategia de intervención	Diseñar, consensuadamente, un Plan de Comunicación Estratégica que permita idear, ejecutar y evaluar actividades que contribuyan a los objetivos propuestos en el plan y/o una ley específica de ER-EPOF-EH en Chile.
Iniciativas	<p>1.1. Creación de una plataforma de acogida de todas las instituciones de la sociedad civil a lo largo del país (Foro virtual no solo de personas con ER-EPOF-EH) que pueda estar vinculada o no a una oficina de ER-EPOF-EH del Minsal y que se relacionen (vía link) con las páginas web y redes sociales de todas las instituciones relacionadas.</p> <p>1.2. Realización de foros para consensuar actividades de interés general (independiente de las tareas de cada organización) y visibilizar la diversidad de las distintas ER-EPOF-EH.</p>
Organismos o instituciones responsables	Ministerio de Salud y Subsecretaría de Salud Pública. Departamento de Ciclo Vital Ministerio de las Artes y Cultura
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	Organizaciones de pacientes, familiares o cuidadores, federadas o no; Universidades; Escuelas de Pacientes; Sociedades Científicas; Organismos Internacionales; Empresas Públicas y Privadas.
OBJETIVO 2	Visibilizar las enfermedades ER-EPOF-EH que se presentan en Chile, en distintos públicos objetivos, con la finalidad de destruir prejuicios y que se conozcan a nivel de la formación académica, Centros de Atención Primaria o Cesfam y Servicios de Urgencias públicos y privados y todas las instancias que sean necesarias.
Estrategia de intervención	Generación, implementación y ejecución del programa de promoción de ER-EPOF-EH para usuarios de la Atención Primaria en Salud, Hospitales y Clínicas, contando para la preparación de los contenidos con el apoyo de académicos, investigadores, profesionales de la comunicación y Asociaciones de pacientes.
Iniciativas	<p>2.1. Informar del quehacer del sector, infografías educativas, desarrollar y/o informar de conversatorios seminarios nacionales e internacionales, columnas de opinión, notas y reportajes sobre casos y temas de interés nacional e internacional.</p> <p>2.2. Anunciar las propuestas comunicacionales de la mesa de trabajo de educación, promoción y formación.</p> <p>2.3. Publicación de las cápsulas educativas desarrolladas por las áreas de formación y educación para que estén a disposición permanente de los visitantes de la página.</p> <p>2.4. Conmemoración del Día Nacional de Enfermedades Raras, Poco Frecuentes o Huérfanas.</p>

Organismos o instituciones responsables	Ministerio de Salud y Subsecretaría de Salud Pública; Departamento de Ciclo Vital; Ministerio de las Artes y Cultura.
Organismos o instituciones participantes o interviniente	Organizaciones de pacientes, familiares o cuidadores, federadas o no. Universidades Escuelas de pacientes Sociedades científicas Organismos internacionales Empresas Públicas y Privadas
OBJETIVO 3	Fomentar alianzas estratégicas en una plataforma, lo más amplia posible, de los distintos ámbitos vinculados a las ER-EPOF-EH, públicas y privadas, para lograr una sinergia en la acción que potencie iniciativas que se puedan estar desarrollando aisladas, desde Asociaciones de Pacientes, autoridades, parlamentarios, universidades, sociedades científicas, Ministerios de Salud, Trabajo, Desarrollo Social y sus dependencias, etc. Además de organizaciones internacionales relacionadas que permitan ampliar y reforzar las acciones en Chile y el exterior.
Estrategia de intervención	Generación e implementación de una red de pacientes, profesionales, comunidad y gestores sociales y gubernamentales nacionales e internacionales en el área de ER-EPOF-EH para facilitar intercambio de informaciones referentes al tema.
Iniciativas	<p>3.1. Vinculación a la Plataforma de ER-EPOF-EH de las convocatorias a cursos de educación nacional e internacional y eventuales estudios clínicos e investigaciones de interés en estas patologías.</p> <p>3.2. Vinculación con medios de comunicación para poner a disposición temas, voceros, referentes y mensajes claves en el marco del plan de comunicaciones.</p> <p>3.3. Campañas exprés de multimedia sobre eventos comunes generales con planes de comunicación específicos (mensajes de rostros).</p> <p>3.4. Capacitar y promover la importancia del uso del fono salud responde para orientación y resolución de consultas que personas con ER-EPOF-EH, cuidadores y profesionales sanitarios tengan respecto a usos de la Ley de Urgencia, Ley GES - Ex AUG, Ley Ricarte Soto y otras leyes que favorecen a las personas viviendo con una ER-EPOF-EH.</p> <p>3.5. Designación de personal a nivel local (en cada centro asistencial) como referente de ER-EPOF-EH a quien realizar consultas y/o solicitar información sobre prestaciones y/o coberturas.</p>
Organismos o instituciones responsables	Ministerio de Salud y Subsecretaría de Salud Pública. Departamento de Ciclo Vital. Ministerio de las Artes y Cultura
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	Organizaciones de pacientes, familiares o cuidadores, federadas o no. Universidades Escuelas de pacientes Sociedades científicas Organismos internacionales Empresas Públicas y Privadas

OBJETIVO 4	Generar y capacitar a organizaciones/aliados específicos en diferentes áreas y ocupaciones, para que asuman vocerías desde sus propias ubicaciones, en pro del mejor desarrollo, calidad de vida, inserción escolar/laboral, social y atención en salud de las personas con ER-EPOF-EH.
Estrategia de intervención	Establecer una red de organizaciones y aliados estratégicos capacitados para efectuar vocerías en pro del desarrollo y atención integral de las personas con ER-EPOF-EH, a través de jornadas educativas sobre comunicación oral, escrita, así como aporte de información clave desde sus áreas de expertise a la alimentación de la Plataforma de ER-EPOF-EH.
Iniciativas	<p>4.1. Capacitación a las organizaciones/ aliados en comunicación oral estratégica y nuevas tecnologías de la comunicación</p> <p>4.2. Capacitación a las organizaciones/ aliados en la generación materiales de difusión para distintos públicos con argumentos como estudios científicos, experiencias internacionales, difusión de prensa a públicos específicos, parlamentarios, autoridades etc.</p> <p>4.3. Capacitación en la generación de sistema de búsquedas de fondos concursables y de apoyo al desarrollo de proyectos de las Asociaciones de Pacientes con ER-EPOF-EH.</p> <p>4.4. Diseño de formas de integración para las alianzas estratégicas con la academia, investigadores, sociedades científicas, asociaciones profesionales y organismos internacionales como OPS-OMS, APEC, ONU, Orphanet, Unión Europea, etc.</p>
Organismos o instituciones responsables	Ministerio de Salud y Subsecretaría de Salud Pública. Departamento de Ciclo Vital. Ministerio de las Artes y Cultura
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	Organizaciones de pacientes, familiares o cuidadores, federadas o no. Universidades Escuelas de pacientes Sociedades científicas Organismos internacionales Empresas Públicas y Privadas Voceros a nivel de autoridad, científicos y Asociaciones de pacientes.
OBJETIVO 5	Dar espacio de representación a todas las organizaciones de base de EPF a lo largo del país, federadas o no.
Estrategia de intervención	Contribuir en la promoción e inscripción de las Asociaciones de pacientes en el Registro de Asociaciones de Pacientes del Ministerio de Salud como repositorio de contactos para el cumplimiento y desarrollo de los objetivos del Plan Nacional de ER-EPOF-EH.

Iniciativas	<p>5.1.Campaña de promoción de la existencia y utilidad del Registro de Asociaciones de Pacientes del Ministerio de Salud.</p> <p>5.2. Cápsula sobre Promoción de la existencia y utilidad de estar inscrito en el Registro de Asociaciones de Pacientes del Ministerio de Salud disponible en la Plataforma de ER-EPOF-EH para consulta permanente.</p>
Organismos o instituciones responsables	Ministerio de Salud y Subsecretaría de Salud Pública. Departamento de Ciclo Vital.
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	<p>Asociaciones de pacientes, federadas o no.</p> <p>Universidades</p> <p>Escuelas de pacientes</p> <p>Sociedades científicas</p> <p>Organismos internacionales</p> <p>Empresas Públicas y Privadas</p>
EDUCACIÓN	
<p>Objetivo general.</p> <p>Implementar acciones educativas para que las personas viviendo con ER-EPOF-EH, sus familias y cuidadores puedan comprender su papel, adquieran conocimientos y desarrollen habilidades suficientes para interactuar con su proveedor de atención médica, así también como profesionales del ámbito de la educación, profesionales no sanitarios, autoridades en distintos ámbitos (gobierno y Estado), tomadores de decisiones y comunidad en general para el desarrollo de un entorno facilitador.</p>	
OBJETIVO 6	Elaborar planes de Humanización de la Educación profesional y técnica respecto a las ER-EPOF-EH para fomentar la inclusión y equidad, junto a la no discriminación o vulneración de Derechos Fundamentales.
Estrategia de intervención	Introducción de contenidos de ética, valores, derechos y deberes a todo nivel de la educación que propendan a mejorar el proceso de inclusión a todo nivel de personas viviendo con (ER-EPOF-EH) y a su vez les permitan empoderarse ante la sociedad.
Iniciativas	<p>6.1. Generación de una política de educación cívica, cultural, ética, moral filosófica y sanitaria que garantice el cumplimiento de los Derechos Fundamentales de las personas viviendo con ER-EPOF-EH, sus familiares y cuidadores.</p> <p>6.2. Ciclo de Educación a funcionarios del Ministerio de Justicia y Ministerio Público sobre ER-EPOF-EH, que los faculte y habilite para la toma de decisiones.</p> <p>6.3. Inclusión de las ER-EPOF-EH dentro de las mallas curriculares de carreras técnicas y profesionales, educación humanidades, ciencias sociales y comunicación.</p>

Organismos o instituciones responsables	Ministerio de Salud. Ministerio de Educación. Ministerio de las Artes y Cultura Ministerio de Justicia. Ministerio Público.
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	Servicios Regionales Ministeriales de Salud Servicios de Salud Asociaciones de Pacientes Universidades y Centros Educativos Sociedades Científicas Colegios o Asociaciones Profesionales Empresas públicas y privadas
OBJETIVO 7	Fomentar la alfabetización y convivencias en diversidad, desde la primera infancia y hasta la adultez, en el ámbito educacional para propiciar ambientes inclusivos que garanticen el derecho a una educación de calidad.
Estrategia de intervención	Generación e implementación de un programa de capacitación sobre ER-EPOF-EH, a funcionarios y autoridades escolares, para desarrollar ambientes y entornos de acompañamiento y apoyo para la comunidad escolar, que propicien los aprendizajes personalizados, asegurando estancias de alfabetización y convivencia en diversidad y equidad.
Iniciativas	7.1. Elaboración de infografías sobre ER-EPOF-EH que incluyan aspectos sanitario, psicológicos y necesidades educativas especiales. 7.2. Rediseño de formulario en línea de discapacidad escolar aunado a informe médico de situación particular de la persona viviendo con ER-EPOF-EH. 7.3. Vinculación de las comunidades educativas con las Asociaciones de pacientes para asesorías (visitas, talleres) virtuales o en terreno. 7.4. Generación de contenidos para la Plataforma de ER-EPOF-EH referentes a inserción e inclusión escolar.
Organismos o instituciones responsables	Ministerio de Salud Ministerio de Educación Ministerio de las Artes y Cultura
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	Servicios Regionales Ministeriales de Salud Servicios de Salud Públicos y privados Servicio Nacional de la Discapacidad Ministerio de Ciencia, Tecnología, Conocimiento e Innovación Asociaciones de Pacientes Universidades / Centros educativos Sociedades Científicas Colegios o Asociaciones de Profesionales Sistema Escolar público y privado.

OBJETIVO 8	Fomentar la alfabetización y convivencias en diversidad en el ámbito laboral para propiciar ambientes inclusivos.
Estrategia de intervención	Generación e implementación de un programa de capacitación sobre ER-EPOF-EH, a empresarios, trabajadores, colaboradores y funcionarios, para desarrollar ambientes y entornos de acompañamiento y apoyo para la comunidad, que propicie un ambiente laboral inclusivo.
Iniciativas	<p>8.1. Elaboración de infografías sobre ER-EPOF-EH que incluyan aspectos sanitario, psicológicos y necesidades laborales especiales.</p> <p>8.2. Implementación de estrategias de gestión del cambio para una mejor inserción e inclusión laboral.</p> <p>8.3. Vinculación de las Asociaciones de pacientes a asesorías personalizadas virtuales o en terreno.</p> <p>8.4. Generación de contenidos para la Plataforma de ER-EPOF-EH referentes a inserción e inclusión laboral.</p>
Organismos o instituciones responsables	Ministerio de Salud Ministerio del Trabajo
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	<p>Servicios Regionales Ministeriales de Salud</p> <p>Servicios de Salud Públicos y privados</p> <p>Servicio Nacional de la Discapacidad</p> <p>Ministerio de Ciencia, Tecnología, Conocimiento e Innovación</p> <p>Ministerio de las Artes y Cultura</p> <p>Asociaciones de Pacientes</p> <p>Empresas</p> <p>Asociaciones Empresariales</p> <p>Asociaciones gremiales</p> <p>Sindicatos</p>
OBJETIVO 9	Alfabetizar en salud a las personas viviendo con ER-EPOF-EH sus familiares y cuidadores sobre su enfermedad, derechos, deberes, beneficios y oportunidades.
Estrategia de intervención	Creación e implementación de medios de apoyo educativo para alfabetización en salud de las personas viviendo con ER-EPOF-EH en Chile.
Iniciativas	9.1. Capacitación en el desarrollo de habilidades y adquisición de herramientas a las personas viviendo con ER-EPOF-EH, sus familiares y cuidadores, respecto a derechos y deberes, acceso, financiamiento, medicamentos, ayudas técnicas, tratamientos complementarios, acompañamiento, preparación de consulta, beneficios existentes, entre otros.

	<p>9.2. Generación de cartillas educativas cuando un paciente debuta con una condición de salud ER-EPOF-EH.</p> <p>9.3. Generación de respuestas a preguntas frecuentes sobre ER-EPOF-EH para potenciales consultantes al fono Salud Responde, y Plataforma ER-EPOF-EH.</p> <p>9.4. Levantamiento de listado de fuentes bibliográficas confiables online para obtener información sobre ER-EPOF-EH.</p> <p>9.5. Generación de cápsulas educativas de apoyo y contención emocional y psicológica.</p> <p>9.6. Difusión a través de equipo de salud tratante sobre la existencia de Asociaciones de pacientes de ER-EPOF-EH.</p> <p>9.7. Generación de cápsulas de testimonios de personas con ER-EPOF-EH y/o con información médica para ser difundidas en salas de espera de centros de atención médica o medios de comunicación.</p> <p>9.8. Generación de charlas sobre ER-EPOF-EH presenciales o virtuales, que puedan posteriormente ser dejadas para libre consulta en línea en la Plataforma de ER-EPOF-EH.</p> <p>9.9. Capacitación a la personas viviendo con ER-EPOF-EH, sus familiares y cuidadores sobre la importancia de participar en estudios genéticos, compartir esta información en bases de datos internacionales y procesos de asesoramiento genético.</p>
Organismos o instituciones responsables	<p>Ministerio de Salud.</p> <p>Ministerio de Ciencia, Tecnología, Conocimiento e Innovación</p> <p>Ministerio de las Artes y Cultura</p>
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	<p>Instituto de Salud Pública</p> <p>Servicio Nacional de la Discapacidad</p> <p>Red de Salud Pública y Privada</p> <p>Asociaciones de Pacientes</p> <p>Colegios o Asociaciones Profesionales</p> <p>Sociedades Científicas</p> <p>Academia/ Centros educativos</p>
OBJETIVO 10	Capacitar a los aliados clave para el cuidado, manejo, acompañamiento e inclusión de personas viviendo con ER-EPOF-EH y sus familias.
Estrategia de intervención	Creación e implementación de un programa de educación dirigido a fortalecer habilidades y el desarrollo de herramientas en el campo de las ER-EPOF-EH en cuidadores y toda la comunidad en general.
	<p>10.1. Capacitación a los miembros de las Asociaciones de Pacientes en áreas como el tratamiento y protocolos que se encuentran en nuestro país para una condición de salud determinada tales como diagnóstico (estudios enzimáticos, funcionales, genéticos, investigación), tratamiento y seguimiento (GES, Ley Ricarte Soto, Ley de Urgencia, entre otras), derechos fundamentales, comorbilidades; con el fin de que puedan ser agentes de capacitación al interior de sus agrupaciones y de acogida a nuevos miembros.</p>

	<p>10.2. Generación de programas de capacitación tipo “Cuidador-paciente Experto”, que brinde un perfil para acompañar, liderar, promover, educar, contribuir al desarrollo de protocolos de investigación e interactuar con otros líderes del sector para mejorar las condiciones de las personas con ER-EPOF-EH.</p> <p>10.3. Generación de tarjetas de emergencia por cada tipo de ER-EPOF-EH, que contribuya a mejorar la calidad de atención ante una urgencia médica.</p> <p>10.4. Elaboración de un Manual de Consulta sobre ER-EPOF-EH en Chile, para ser publicado en la Plataforma de ER-EPOF-EH. Este manual debiera incluir al menos datos relevantes por patología, datos clave al momento de una urgencia médica, centros hospitalarios para derivación, guía de médicos especialistas en la patología por Región.</p> <p>10.5. Generar campaña 2022, con la participación de a lo menos 2 colegios por región (considerando que son 16 Regiones), para una Campaña ER-EPOF-EH a nivel nacional e invitarlos a participar y crear iniciativas que puedan aportar a un mejor manejo en la sociedad escolar en la integración.</p> <p>10.6. Creación de actividades culturales, de educación experiencial y lúdica sobre ER-EPOF-EH.</p> <p>10.7. Creación de la percepción sobre la necesidad de realizar congresos o seminarios/ capacitaciones / cursos técnicos o simposios relacionados con ER o EPOF en diferentes áreas diferentes a Salud en Chile.</p>
Organismos o instituciones responsables	<p>Ministerio de Salud. Ministerio de Educación Ministerio de las Artes y Cultura Ministerio de Ciencia, Tecnología, Conocimiento e Innovación Ministerio de Cultura y Artes</p>
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	<p>Instituto de Salud Pública Asociaciones de Pacientes Sociedades de Profesionales Sociedades Científicas Academia/ Entidades educativas Técnicas y Profesionales Empresas públicas y privadas</p>
OBJETIVO 11	Generar otros materiales atingentes a capacitación en ER-EPOF-EH para medios digitales disponibles actualmente y/o para Plataforma ER-EPOF-EH.
Estrategia de intervención	Creación de materiales sobre ER-EPOF-EH para dejar disponibles en red para la demanda por parte de la población general.
Iniciativas	<p>11.1. Generar información para incluir en la página del minsal sobre definición de ER-EPOF-EH, así como también su incorporación al listado de enfermedades por orden alfabético https://www.minsal.cl/problemas_orden_alfabetico/, incorporación del Plan Nacional de ER-EPOF-EH a la sección protección de salud de la página del MINSAL.</p> <p>11.2. Generar material educativo diverso sobre ER-EPOF-EH para ser vinculado inicialmente a la ventana de la página Minsal y/o a la página http://www.redcronicas.cl/, que sirva como sitio web educativo público sobre el tema.</p>

Organismos o instituciones responsables	Ministerio de Salud.
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	Asociaciones de Pacientes Agrupaciones Profesionales Sociedades Científicas Academia Empresas públicas y privadas
OBJETIVO 12	Identificar otras necesidades y estrategias de educación posibles de implementar sobre ER o EPoF en Chile que no hayan sido consideradas en esta mesa.
Estrategia de intervención	Levantamiento de información por estamentos de las necesidades y estrategias de educación posibles de implementar sobre ER-EPOF-EH en Chile, a nivel de personas con ER-EPOF-EH y sus familias, profesionales, sistema escolar, sistema laboral, academia, investigación, comunidad en general.
Iniciativas	<p>12.1. Elaboración de un listado de necesidades para la educación de las ER-EPOF-EH considerando las personas con ER- EPOF-EH, cuidadores, academia, autoridades, profesionales/funcionarios de salud, educación, justicia, ciencias sociales, administración, y la comunidad general a través de mesas de trabajo con cada estamento.</p> <p>12.2. Categorización de las necesidades de los actores, priorizando conforme a su pertinencia, relevancia y disponibilidad de recursos (humanos, económicos, etc.) y creación de planes a desarrollar desde las necesidades seleccionadas según criterio de educación considerando los destinatarios y su entorno.</p>
Organismos o instituciones responsables	Ministerio de Salud Ministerio de Educación Ministerio de las Artes y Cultura Ministerio de Ciencia, Tecnología, Conocimiento e Innovación Ministerio de Economía Ministerio de Hacienda Ministerio de Cultura y las Artes Ministerio del Trabajo Ministerio de Justicia Ministerio de Protección Social
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	Asociaciones de Pacientes Red de Salud Pública y Privada Secretarías Ministeriales de Salud Universidades / Centros Educativos Sociedades Científicas Asociaciones de Profesionales Empresa Pública y Privada.
FORMACIÓN	

Objetivo General	
Fortalecer la formación de capital humano para la atención médica y social de personas con ER-EPOF-EH	
OBJETIVO 13	Formar profesionales de la salud especialistas en tratamiento de personas con enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas (ER-EPOF-EH).
Estrategia de intervención	Generación de becas de formación de profesionales en las especialidades que se requieren para la atención de personas con ER-EPOF-EH, así como plazas de trabajo para ellos que aseguren su inserción en la red de salud.
Iniciativas	<p>13.1. Apertura de plazas para especialistas en la red de salud.</p> <p>13.2. Concurso para becas de CONISS y EDF anuales.</p> <p>13.3. Concurso de becas para profesionales de la salud no médicos, que se especialicen en áreas afines con el tratamiento y atención de personas con ER-EPOF-EH.</p> <p>13.4. Apertura de concurso de becas para pasantías de profesionales de la salud en el extranjero, en áreas que Chile cuente con un desarrollo menor.</p> <p>13.5. Inclusión en el currículo de formación de profesionales y técnicos de la salud contenidos sobre existencia y cuidados en las ER-EPOF-EH.</p>
Organismos o instituciones responsables	<p>Ministerio de Salud</p> <p>Ministerio de Educación</p> <p>Ministerio de Ciencia, tecnología, conocimiento e innovación</p>
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	<p>Ministerio de Relaciones Exteriores</p> <p>Red de Salud</p> <p>Universidades</p> <p>Sociedades Científicas</p> <p>Asociaciones de Profesionales</p>
OBJETIVO 14	Capacitar de manera continua al personal de salud que atiende a personas con ER-EPOF-EH en Chile.
Estrategia de intervención	Generación, implementación y difusión de programas de capacitación continua.
Iniciativas	<p>14.1. Charlas presenciales y/o en línea por grupos de patologías similares desde la APS hasta los niveles superiores de atención en salud.</p> <p>14.2. Capacitaciones al personal de salud sobre herramientas en línea disponibles para consulta rápida sobre ER-EPOF-EH desde la APS hasta los niveles superiores de atención en salud.</p> <p>14.3. Alianzas entre Ministerio de Salud, Ministerio de Educación, Ministerio de Ciencia, Tecnología Conocimiento e Innovación, Asociaciones de Pacientes con ER-EPOF-EH, academia e investigadores para generar los contenidos de las capacitaciones.</p>

	<p>14.4. Vinculación de las jornadas de capacitación continua certificadas a la plataforma de capacitación de funcionarios públicos para su reconocimiento formal dentro de la carrera funcionaria.</p> <p>14.5. Disponibilidad de los contenidos de las capacitaciones continuas a portales disponible para su visualización y acceso, como hospital digital o aula virtual Ministerio de Educación para acceso y capacitación a demanda.</p> <p>14.6. Difusión de información sobre ER-EPOF-EH en congresos nacionales (Congreso nacional de ER-EPOF-EH, congresos de sociedades científicas y asociaciones profesionales).</p> <p>14.7. Generación de convenios para estadias cortas de capacitación nacionales e internacionales tanto para profesionales de la salud como para personas interesadas en adquirir conocimientos formales sobre ER-EPOF-EH para ser difundidas a la comunidad.</p>
Organismos o instituciones responsables	<p>Ministerio de Salud.</p> <p>Ministerio de Ciencia, Tecnología, Conocimiento e Innovación</p>
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	<p>Servicios Regionales Ministeriales de Salud</p> <p>Servicios de Salud</p> <p>Ministerio de Educación</p> <p>Ministerio de Relaciones Exteriores</p> <p>Asociaciones de Pacientes con EPOF</p> <p>Universidades</p> <p>Asociaciones Científicas</p> <p>Asociaciones de Profesionales</p> <p>Instituciones de Salud y Educación Extranjeras</p> <p>Empresas públicas y extranjeras</p>
OBJETIVO 15	Crear un Centro Nacional de Formación para el Estudio y Diagnóstico de las ER-EPOF-EH en Chile.
Estrategia de intervención	Creación e implementación del Centro Nacional de Formación para el Estudio y Diagnóstico de las ER-EPOF-EH en Chile (CENEPOF).
Iniciativas	<p>15.1. Levantamiento de prioridades a ser consideradas para ser integradas en las bases del concurso de financiamiento para el CENEPOF, a través de mesas de trabajo de Asociaciones de pacientes, sociedades profesionales afines al tratamiento de personas con ER-EPOF-EH y la academia para el establecimiento de prioridades</p> <p>15.2. Generación de concurso similar al Instituto Milenio en ER-EPOF-EH, pero con un nivel superior de financiamiento de manera de acercarse al financiamiento que reciben iniciativas similares en países en vías de desarrollo (como México, Argentina y Brasil).</p> <p>15.3. Creación de una comisión mixta que incluya la Asociación Nacional de Investigación y Desarrollo (ANID) y de las divisiones del MINSAL relacionadas con el diagnóstico y tratamiento de personas con ER-EPOF-EH para la elaboración de las bases del concurso. Las bases debieran establecer que el Centro no debe realizar sólo investigación de punta y extensión, sino que debe tener una unidad de análisis legal que se vincule con las comisiones relevantes del Congreso Nacional para la asistencia en la elaboración y modificación de leyes que permitan dar mayor protección a los personas con ER-EPOF-EH,</p>

	<p>dando cuenta del estado del conocimiento de las enfermedades y desarrollo de tratamientos a nivel mundial.</p> <p>15.4. Llamado a concurso con suficiente anticipación para que la comunidad científica e instituciones académicas se organicen para la generación de propuestas de calidad internacional (1 año de plazo). Con evaluación multietapa de las propuestas mediante un método similar al usado para Institutos Milenio. Selección de una sola propuesta al final del proceso y efectuando seguimiento semestral del progreso del proyecto por parte de la comisión mixta (ANID y MINSAL).</p> <p>15.5. Generación de una estrategia mixta de financiamiento del CENEPOF que asegure su solvencia económica y por ende su continuidad. Asegurando recursos humanos, mantención de infraestructura y actualización de equipos.</p> <p>15.6. Desarrollo de Medicina translacional en Chile, efectuando estudios a nivel preclínico y clínico de fase 1 y 2 en el CENEPOF de potenciales terapias para ER-EPOF-EH transferibles a laboratorios sin ánimo de lucro para su producción, permitiendo el acceso a toda la población a terapias de punta.</p>
Organismos o instituciones responsables	<p>Ministerio de Salud. Ministerio de Ciencia, Tecnología, Conocimiento e Innovación.</p>
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	<p>Ministerio de Hacienda Ministerio de Economía Instituto de Salud Pública Asociaciones de Pacientes Sociedades de Profesionales Sociedades Científicas Academia Empresas públicas y privadas</p>

6.4. REGISTRO, INFORMACIÓN Y VIGILANCIA

6.4.1. DIAGNÓSTICO

Las enfermedades poco frecuentes son un grupo heterogéneo de condiciones de salud incurables y complejas de tratar. Se caracterizan por una baja frecuencia y se acompañan de un inadecuado manejo, debilitación crónica con resultados adversos y la muerte. La mayoría de estas personas presentan distintos grados de dependencia por las características de su enfermedad, por lo que requieren cuidados permanentes, normalmente brindados por sus familias (Danese, 2018).

Las Enfermedades Raras, Enfermedades Poco Frecuentes y Enfermedades Huérfanas (ER-EPOF-EH) son aquellas que afectan a un número pequeño de personas en comparación con la población general y que, por su rareza, plantean cuestiones específicas. En Europa, se considera que una enfermedad es rara cuando afecta a 1 persona de cada 2.000. (Orphanet).

Se estima que existen más de 8000 enfermedades en esta categoría lo que en conjunto podría afectar a aproximadamente un 8% de la población mundial (Repetto, 2017).

Se calcula que aproximadamente el 80% de las enfermedades raras tienen origen genético. La etiología del 20% restante es de tipo infeccioso, oncológico o degenerativo. Estas enfermedades pueden iniciar su sintomatología en el nacimiento o en el transcurso de la vida, sin embargo, el 75% se inicia en la infancia, con una mortalidad de un 30% antes de los 5 años de vida. (Carbajal-Rodríguez, 2015).

En Chile no existe un diagnóstico de la situación de las personas que sufren condiciones de salud poco frecuentes, enfermedades raras o enfermedades huérfanas, denominaciones aceptadas por la comunidad científica. Se desconoce el perfil sociodemográfico, acceso a tratamiento, médico tratante, entre otras. Tampoco existe seguimiento, por lo que no es posible seguir su evolución, ni es posible tomar decisiones con los datos existentes. Por tanto, mientras más tarde comienzan los tratamientos peor es la esperanza de vida. Sumado a que no hay guías clínicas para tratamientos y farmacología asociadas a enfermedades EPF, por esa razón no pueden ser ingresados a Ricarte Soto.

A pesar de que existen catastros nacionales (base de datos en distintas instituciones), no hay diálogo entre unas y otras, limitando su acceso y utilidad. Según esto, es necesario definir si se requiere de un registro único o por enfermedad y qué variables son críticas, o el conjunto mínimo de datos necesarios para la implementación de un registro.

Se requiere realizar un análisis comparativo de otros registros a nivel internacional para tomar las mejores prácticas y estándares y adaptarlos a la realidad nacional, de esta forma se identificarán los desafíos que tuvieron y comparar con nuestros objetivos y propósito que buscamos. Se entiende que esto debe ser un esfuerzo continuo en el tiempo dada la naturaleza dinámica de la información que debe contener dicho registro. En consecuencia, el trabajo colaborativo de los distintos actores de esta mesa debe perseverar en el tiempo.

6.4.2. OBJETIVO GENERAL DE LA LÍNEA ESTRATÉGICA

Generar evidencia por medio de un Registro Nacional de Enfermedades Raras, Enfermedades Poco Frecuentes y Enfermedades Huérfanas (ER-EPOF-EH) y otras iniciativas que constituyan un insumo primario para el diseño y toma de decisiones de política pública, la vigilancia y georreferenciación de casos, la investigación y la difusión de estas condiciones de salud a nivel país, de acuerdo a los estándares y buenas prácticas internacionales.

6.4.3. OBJETIVOS ESPECÍFICOS E INICIATIVAS

OBJETIVO 1	Diseñar y desarrollar un registro nacional único de Enfermedades Poco Frecuentes a través del codiseño con actores relevantes del dominio de ER-EPOF-EH, para almacenar información idónea para fines clínicos y de investigación utilizando un registro canónico y extendido.
Estrategia de Intervención	Desarrollo de un registro nacional a través de un trabajo colaborativo entre los distintos actores que incluya variables críticas de ER-EPOF-EH y buenas prácticas internacionales.
Iniciativas	<p>1.1. Revisión de iniciativa existente en el MINSAL y comisiones previas de ER-EPOF-EH.</p> <p>1.2. Evaluar la posibilidad de modificar el registro existente identificando y consensuando necesidades y requerimientos con actores relevantes que incluya variables que permitan: diagnóstico precoz, evaluar el acceso al sistema, identificar diagnóstico, intervenciones realizadas, evaluar efectividad e impacto de las intervenciones implementadas, cuantificación de pacientes, georreferenciación, realización de investigación y emisión de certificado de diagnóstico, entre otras.</p> <p>1.3. Realizar una revisión sistemática de las principales herramientas, y registros en el ámbito nacional e internacional en registros de enfermedades poco frecuentes.</p> <p>1.4. Investigar, recopilar y mapear experiencias, estándares de información e implementaciones internacionales versus las necesidades de Chile (análisis comparativo o <i>benchmarking</i>).</p>

	<p>1.5. Realizar un análisis de contexto y factibilidad técnico (estándares, interoperabilidad, arquitectura, desempeño, seguridad, escalabilidad) y jurídico-legal (leyes y normativas aplicables, privacidad y seguridad).</p> <p>1.6. Evaluar la factibilidad de interoperar con fichas clínicas de personas que se encuentran en las instituciones para el uso de diagnósticos con código OMIM, HPO, CIE y/u Orphanet.</p> <p>1.7. Diseñar un modelo de información con el conjunto mínimo de datos incorporando los requerimientos, las prioridades y las mejores prácticas y estándares.</p> <p>1.8. Desarrollar el registro a través de metodologías de desarrollo de software ágiles para workshops de aplicación y pruebas piloto con actores relevantes para la optimización del registro.</p> <p>1.9. Desarrollo de una plataforma de análisis territorial que permite visualizar georreferenciadamente la información recopilada en el registro.</p>
Organismos o Instituciones Responsables	Subsecretaría de Salud Pública
Organismos o Instituciones Participantes o Intervinientes	<p>Asociaciones de pacientes-ingresan información, asociaciones de cuidadores y familiares.</p> <p>Médicos ingresan y/o validan como: Reumatólogos, Genetistas, Cardiólogos, Oncólogos, Inmunólogos, Neurólogos.</p> <p>Médico Tratante</p> <p>Trabajador Social</p> <p>Abogados</p> <p>Farmacéuticas</p> <p>Universidades.</p>
OBJETIVO 2	Implementar el registro único de las ER-EPOF-EH en instituciones públicas y privadas a nivel nacional para realizar pruebas de validación y mejora.
Estrategia de Intervención	Diseño y ejecución de un plan de validación e implementación del registro nacional en las instituciones de salud para realizar pruebas del uso y mejora del registro a nivel nacional de ER-EPOF-EH.
Iniciativas	<p>2.1. Desarrollo y ejecución de un plan de validación en instituciones de salud.</p> <p>2.2. Diseño y desarrollo de un plan de implementación del registro a nivel nacional.</p> <p>2.3. Recopilar la retroalimentación de los usuarios del registro de la implementación.</p> <p>2.4. Desarrollo e implementación de un plan de mejora continua.</p> <p>2.5. Generar guías informativas que permitan utilizar el registro en las distintas instituciones.</p>
Organismos o Instituciones Responsables	Ministerio de Ciencia y Tecnología (MINCyT) Ministerio de Salud
Organismos o Instituciones	Servicios de salud Agencia Nacional de Investigación y Desarrollo (ANID)

Participantes o Intervinientes	SEREMIs del Ministerio de Ciencia y Tecnología CORFO Instituciones de salud que atienden a personas con EPF Asociación gremial de Farmacéuticas Asociación gremial dispositivos médicos Asociaciones de pacientes Academia.
OBJETIVO 3	Desarrollar y ejecutar un protocolo de buenas prácticas para el uso de la información que incluya: el ingreso, integración, visualización, análisis y extracción de las diversas variables relevantes que apoyen el diseño de políticas públicas, investigación y la atención de personas con ER-EPOF-EH.
Estrategia de Intervención	Diseño, desarrollo, ejecución y difusión de un protocolo de buenas prácticas para el uso y almacenamiento de los datos del registro de ER-EPOF-EH.
Iniciativas	3.1. Revisión internacional de buenas prácticas de uso de información de registros similares. 3.2. Mesas de trabajo con actores relevantes para identificar y priorizar temas a considerar en este protocolo. 3.3. Desarrollo de una guía de buenas prácticas para el uso de información del registro que incluya derechos y deberes de los usuarios del registro. 3.4. Publicación del protocolo a la comunidad a través de redes sociales y otros medios.
Organismos o Instituciones Responsables	MINSAL Subsecretarías de redes
Organismos o Instituciones Participantes o Intervinientes	Instituciones de salud que atienden a personas con EPF Asociación gremial de Farmacéuticas Asociaciones de pacientes Academia.
OBJETIVO 4	Desarrollar indicadores que permitan una evaluación multidimensional y transdisciplinaria de las ER-EPOF-EH a nivel nacional y territorial para distribuir de manera efectiva y eficiente los recursos.
Estrategia de Intervención	Desarrollo, implementación y monitoreo de un plan de vigilancia que controle y organice los distintos aspectos implicados en un reglamento sobre ER-EPOF-EH para la distribución efectiva y eficientes de los recursos.
Iniciativas	4.1. Diseño, desarrollo, validación e implementación del plan de vigilancia que permita la identificación de indicadores para una evaluación epidemiológica y ciencia de datos de las ER-EPOF-EH. 4.2. Desarrollo e implementación de un plan de monitoreo basado en el resultado de los indicadores que permita la toma de decisiones a nivel ministerial, instituciones de salud, investigación, academia y asociación de pacientes. 4.3. Medición de indicadores que permita la toma de decisiones.

	4.4. Generar un plan de acción que incluya un plan de mitigación de riesgos y mejora continua del registro basado en los resultados de los indicadores.
Organismos o Instituciones Responsables	Ministerio de Salud.
Organismos o Instituciones Participantes o Intervinientes	Servicios de salud Agencia Nacional de Investigación y Desarrollo (ANID) SEREMIs del Ministerio de Ciencia y Tecnología CORFO Instituciones de salud que atienden a personas con <i>ER-EPOF-EH</i> .
Objetivo 5	Fortalecer la investigación científica/clínica sobre ER-EPOF-EH en Chile y potenciales terapias.
Estrategia de Intervención	Generación e implementación de una política de investigación en ER-EPOF-EH.
Iniciativas	<p>5.1. Diseño, desarrollo e implementación de un Plan Nacional de Desarrollo Científico y Tecnológico en ER-EPOF-EH, con plazos, objetivos y financiamiento.</p> <p>5.2. Generación de alianzas intersectoriales entre los Ministerios del Estado e Instituciones Estatales afines a las ER-EPOF-EH, las empresas públicas y privadas, las Asociaciones de pacientes y la academia, para avanzar en conjunto en la difusión, formación, investigación, conocimiento, aplicación e innovación sobre ER-EPOF-EH en Chile.</p> <p>5.3. Financiamiento de Tesis sobre ER-EPOF-EH a nivel de pre y postgrado para profesionales de la salud, así como en el área de las ciencias básicas, magísteres y doctorados.</p> <p>5.4. Creación de nuevos fondos de investigación concursables, de duración y montos mayores a los actuales que permitan la ejecución de proyectos de envergadura mayor a un proyecto FONDECYT Regular.</p> <p>5.5. Definición de las ER-EPOF-EH como línea prioritaria para los fondos de investigación concursables vigentes.</p> <p>5.6. Revisión de normativas vigentes referentes a investigación en ER-EPOF-EH con seres humanos en Chile con el objeto de favorecer su participación en investigaciones sobre ER-EPOF-EH tanto nacional, como internacional y multicéntricos.</p> <p>5.7. Participación de representantes de la sociedad civil, incluyendo de Asociaciones de pacientes ER-EPOF-EH, en el diseño, ejecución e interpretación de resultados de los proyectos financiados por esta iniciativa, ya sean extranjeros o nacionales.</p> <p>5.8. Consensuar una política de investigación ER-EPOF-EH con material biológico de seres humanos en Chile que proteja el patrimonio genético nacional (biobanco) y potencie la generación de conocimiento en el país, asegure el buen uso del material, reconozca la participación de científicos/clínicos nacionales y asegure acceso a los resultados. Esta política debiera contemplar reglamentaciones sobre la salida de material biológico y datos del país, su depósito en repositorio nacionales y una regulación para el funcionamiento de dichos repositorios que asegure el acceso equitativo para la comunidad científica nacional e internacional.</p>

	<p>5.9. Establecer un lineamiento para fortalecer la interacción entre Asociaciones de pacientes ER-EPOF-EH, académicos, clínicos y empresas interesadas en financiar estudios preclínicos y clínicos.</p> <p>5.10. Generar estadías de intercambio de investigadores/académicos a centros de excelencia en el extranjero sobre investigación en ER-EPOF-EH, a través de fondos concursables contemplados para tal fin.</p> <p>5.11. Reducir aranceles para equipos e insumos de laboratorio.</p>
Organismos o Instituciones Responsables	<p>Ministerio de Salud. Ministerio de Ciencia, Tecnología, Conocimiento e Innovación Ministerio de Educación Ministerio de Economía</p>
Organismos o Instituciones Participantes o Intervinientes	<p>Servicios Regionales Ministeriales de Salud Servicios de Salud Ministerio de Relaciones Exteriores Asociaciones de Pacientes con EPOF Universidades Asociaciones Científicas Asociaciones de Profesionales Instituciones de Salud y Educación Extranjeras Empresas públicas y extranjeras.</p>

6.5. PROTECCIÓN E INSERCIÓN SOCIAL.

6.5.1. DIAGNÓSTICO.

a) Importancia de desarrollar políticas públicas de protección e inclusión social.

La salud de las personas está determinada en gran parte por las determinantes sociales y económicas en que estas viven y trabajan, es por ello por lo que el sector sanitario por sí solo no puede generar las condiciones necesarias para el desarrollo óptimo de la salud de las personas o las mejores soluciones frente a la enfermedad.

En este sentido, es de gran importancia que se tomen todas las medidas para mejorar las condiciones de la vida cotidiana de las personas, acciones que deben comenzar antes del nacimiento, continuar durante la primera y segunda infancia, la adolescencia, y perpetuarse hasta la muerte.

Es importante abordar, eliminar y prevenir las barreras del entorno que dificultan la participación de las personas viviendo con enfermedades raras (ER), enfermedades poco frecuentes (EPOF) y enfermedades huérfanas (EH) en la sociedad, en igualdad de condiciones con otros ciudadanos, sobre todo en materia de educación, empleo, actividades de la vida diaria, accesibilidad y movilidad.

No satisfacer las necesidades sociales de las personas con una ER y sus familias afecta a la dignidad, la autonomía y otros derechos humanos fundamentales recogidos en la Declaración Universal de Derechos Humanos y en la Convención de las Naciones Unidas sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad.

Poseer una enfermedad rara, impacta en una serie de costos económicos, laborales, familiares, sociales y emocionales, los cuales no son cubiertos ni considerados por el sector sanitario.

Es por esta razón que es necesario avanzar en políticas de protección e inclusión social.

b) Necesidades y problemas identificados.

- Necesidad de fortalecer las redes de apoyo para las personas con ER-EPOF-EH como también para sus familiares o cuidadores. Estas redes de apoyo deben ser multisectoriales es decir apoyo social, apoyo terapéutico, apoyo legal, apoyo espiritual, entre otros.
- Necesidad de Apoyo a los cuidadores (coordinación de la asistencia, orientación de beneficios de protección social, ayuda en los cuidados).
- Necesidad de aumentar la visibilidad de las enfermedades poco frecuentes, desde el área de salud como educacional y laboral.
- Necesidad de Aumentar las facilidades laborales de las personas con enfermedades raras y cuidadores.
- Necesidad de contar con casas de acogida y la facilitación de cambios regionales (para personas con ER-EPOF-EH y sus familias).
- Necesidad de disminuir la estigmatización, aislamiento, exclusión de la comunidad social, la discriminación y la reducción de oportunidades profesionales.
- Necesidad de aumentar la cobertura de programas y beneficios de alimentación, inclusión, beneficios laborales, educación, vivienda, rehabilitación, cultura, entre otros.
- Necesidad de integración de las familias y de las organizaciones de pacientes u otras organizaciones no gubernamentales como unidad de trabajo y colaboración en políticas públicas.
- Necesidad de asegurar prestaciones básicas para su subsistencia, por ejemplo, electricidad para los electrodependientes.

Esto nos lleva al planteamiento de los desafíos y oportunidades en estos ámbitos, como es la creación o incorporación de una oficina de ER-EPOF-EH que tenga atribuciones fiscalizadoras, de vigilancia además de un rol articulador con distintos departamentos y ministerios para el diseño y recomendaciones de un plan para enfermedades poco frecuentes y el cumplimiento de estas.

6.5.2. OBJETIVO GENERAL DE LA LÍNEA ESTRATÉGICA.

Aumentar y robustecer la cobertura de las necesidades financieras y sociales de las personas y familias con enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas.

6.5.3. OBJETIVOS ESPECÍFICOS E INICIATIVAS.

OBJETIVO 1	Desarrollar recomendaciones respecto a las necesidades de mayor comunicación e información en el área de inserción social.
Estrategia de intervención	Generación y difusión de información de necesidades de cuidadores, personas con ER-EPOF-EH y acompañamiento
Iniciativas	<p>1.1 Creación de campañas comunicacionales sobre las enfermedades poco frecuentes y beneficios a los que puedan acceder personas con ER-EPOF-EH y sus cuidadores.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Programas de alimentación para personas con EPOF • Programas de rehabilitación en el ámbito psicosocial • Educación en sistemas de adaptabilidad del hogar • Educación en temas de delegación o relevo del cuidado de una persona con EPOF (ej: programa postrado, Ca hospitalización, Teletón) <p>1.2. Fomentar la inserción e inclusión para personas con ER, EPOF, EH</p> <ul style="list-style-type: none"> • Programas de sensibilización sobre personas con enfermedades poco frecuentes para estudiantes profesores y apoderados • Programas en las escuelas de medicina sobre enfermedades poco frecuentes <p>1.3 Realización de charlas a la comunidad a través de municipalidades y otros</p> <ul style="list-style-type: none"> • Discapacidad • Credencial de Discapacidad • Importación de Vehículos

	<p>1.4 Creación de programas sobre enfermedades poco frecuentes en las empresas:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Instructivos de qué hacer cuando un trabajador tenga algún problema relacionado con su enfermedad • Capacitación a directores y jefes directos respecto a algún trabajador con enfermedad poco frecuente. • Programas de apoyo a familia o cuidador de trabajador con enfermedad poco frecuente. • Informativos de orientación para realizar trámites como cobro de licencia médica y otros.
Organismos o instituciones responsables	<p>MINSAL Ministerio del Trabajo Ministerio de Educación MINVU MIDESO SENADIS</p>
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	<p>DIPRECE, Ciclo Vital SENCE DIPOL SENADIS Organizaciones de pacientes, familias o cuidadores</p>
OBJETIVO 2	<p>Desarrollar recomendaciones respecto a las necesidades en el ámbito laboral para cuidadores y personas con enfermedades poco frecuentes, enfermedades raras y enfermedades huérfanas.</p>
Estrategia de intervención	<p>Generación de un plan de beneficios a los que puedan acceder las personas con enfermedades poco frecuentes, raras, huérfanas y sus cuidadores.</p>
Iniciativas	<p>2.1. Creación de seguro laboral (sin edad límite, ampliación Ley Sanna), seguro para exámenes y otras alianzas estratégicas y generación de políticas de flexibilidad laboral.</p> <p>2.2. Creación de carnet de Cuidador (priorización en atención tanto público y privado, atención preferente, postulación a bono, beneficios laborales y educacionales, preferencia en programas para ER-EPOF-EH, capacitaciones de oficio, teletón), vincular con sistema de registro.</p> <p>2.3. Fomentar la Responsabilidad Social Empresarial (RSE) y facilitar incentivos a mecanismos para que las empresas públicas y privadas pueden generar acciones en ayuda a las personas con enfermedades raras o poco frecuentes, sus familias y cuidadores.</p>
Organismos o instituciones responsables	<p>Ministerio del trabajo y Previsión social Superintendencia de Salud FONASA</p>
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	<p>Dirección de trabajo Instituto de seguridad Laboral Instituto de previsión Social SUSESO SENCE Departamento de plan de Beneficio de FONASA</p>

	Organizaciones de pacientes, familias y cuidadores.
OBJETIVO 3	Desarrollar propuesta y programa respecto a la protección del derecho a educación de personas con ER-EPOF-EH.
Estrategia de intervención	Generación de políticas para flexibilidad educacional (educación escolar y universitarias)
Iniciativas	<p>3.1 Creación de protocolos de continuidad educacional y cupos especiales para personas con ER-EPOF-EH.</p> <p>3.2 Implementación de flexibilidad en horario o clases online, contar con profesor guía, realización de exámenes adaptados para personas con ER-EPOF-EH.</p> <p>3.3 Creación de protocolos para:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Autocuidados 2) Acceso a: <ol style="list-style-type: none"> a) Programa integración b) PIE <p>3.4 Creación de Programa Asistenciales para autocuidado. Incorporación de personas capacitadas para asistencia en establecimientos educacionales</p>
Organismos o instituciones responsables	Ministerio de Educación
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	<p>Sub secretaria de educación</p> <p>Superintendencia de educación</p> <p>COSOC</p> <p>Organizaciones de pacientes, familias y cuidadores</p>
OBJETIVO 4	<p>Desarrollar propuesta de resguardo del patrimonio y pensiones para personas con ER-EPOF-EH y sus cuidadores.</p> <p>Las personas con EPOF-ER-EH pueden ejercer su derecho de propiedad, pero si este tiene en el lapso de la adquisición de ella una disautonomía puede eventualmente perder su propiedad, por ello es importante que estén protegidos ellos o los cuidadores designados, como los curadores a modo de ejemplo, para que no queden en la indefensión y en un vacío de la ley por no haber sido estos considerados, ya que estas enfermedades son excepcionales y como tales no han sido vistas en la ley</p>
Estrategia de intervención	Generación de una propuesta de intervención de las leyes del estado para la protección de los bienes y pensiones de las personas con ER-EPOF-EH y sus cuidadores
Iniciativas	<p>4.1 Fomentar la protección de los bienes para que no sean factibles de embargar y se encuentren amparados en la CPE, en el artículo 23 y 24, se realice la aplicación del art. 18, donde se establece el derecho a percibir una pensión digna.</p> <p>4.2 Resguardar aplicación del Código Civil, que protege el derecho de propiedad y aplicación del Código de Procedimiento Civil (en una categoría de igualdad de</p>

	<p>los interdictos viendo caso a caso).</p> <p>4.3 Fomentar una reforma de protección para que las pensiones se le otorguen al duplo de los por vejez y que puedan ser cobrados en ocasiones por sus cuidadores o bien por los mismos pacientes con ER-EPOF-EH.</p> <p>4.4 Creación de manual o protocolo para agrupaciones de pacientes para orientación de sus afiliados.</p>
Organismos o instituciones responsables	<p>Poder Judicial; Ministerio de Justicia; Ministerio de Trabajo; Conservador de Bienes Raíces; Superintendencia de Pensiones; y, SBIF (superintendencia de Bancos e Instituciones Financieras)</p>
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	<p>Corte suprema Tribunales de Justicia, civiles, laborales y familia Dirección del Trabajo Inspección del Trabajo ABIF, Asociación de Bancos e Instituciones Financieras de Chile Academia Judicial (jueces) Academia de Receptores Judiciales (ministros de fe, que hacen los embargos) IPS AFP Organizaciones de Pacientes, familias y cuidadores.</p>

7

RESUMEN DE PLAN DE ACCIÓN

7 RESUMEN DE PLAN DE ACCIÓN

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.

COMISIÓN DE RECTORÍA, REGULACIÓN Y FISCALIZACIÓN

Objetivos:

1. Crear una institucionalidad para la formulación, planificación, desarrollo y evaluación de políticas públicas, programas y acciones sobre enfermedades raras o poco frecuentes, que promueva la interacción de actores estratégicos en la materia y garantice la participación ciudadana.
2. Crear o modificar normas legales que garanticen el cumplimiento de los objetivos contenidos en los planes y programas sobre enfermedades raras o poco frecuentes.
3. Definir estándares técnicos y de calidad de los servicios, recursos humanos y centros de referencia para la atención de personas con enfermedades raras o poco frecuentes.
4. Desarrollar actividades de monitoreo y fiscalización que aseguren el adecuado cumplimiento de planes y programas sobre enfermedades raras o poco frecuentes y su marco jurídico.

Finalmente esperamos que:

En Chile exista un marco normativo para las ER-EPOF-EH, que abarque la institucionalidad, estándares técnicos y éticos para una adecuada atención de los pacientes de acuerdo con el diagnóstico de la situación nacional e internacional y velando por el adecuado cumplimiento de las acciones contenidas en el plan.

Institucionalidad – Estándares - Monitoreo

COMISIÓN DE PROVISIÓN DE SERVICIOS ASISTENCIALES

Objetivos:

1. Mejorar y fortalecer la capacidad diagnóstica de ER-EPOF-EH.
2. Mejorar la cobertura de screening neonatal y articular una red de tamizaje neonatal capacitada para el diagnóstico de ER-EPOF-EH, comprendiendo dentro de éstas todas las enfermedades calificadas como tales.
3. Pesquisar y prevenir factores de riesgo ambientales asociados al desarrollo de ER-EPOF-EH.
4. Implementar acciones que contribuyan a otorgar tratamiento integral, oportuno y de calidad a personas con ER-EPOF-EH.
5. Integrar y crear programas de seguimiento, rehabilitación y cuidados paliativos focalizados en personas con ER-EPOF-EH y personas o poblaciones de riesgo.
6. Garantizar el otorgamiento de diagnósticos y tratamientos de personas con ER-EPOF-EH.
7. Otorgar una atención de salud oportuna y de calidad a las personas con ER-EPOF-EH a través de establecimientos de salud coordinados e integrados entre sí, con capital humano, infraestructura y equipamiento adecuado para una atención integral.

Finalmente esperamos que:

En Chile se establezcan y optimicen los procesos de atención de personas con enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas, en todos los niveles, garantizando un servicio integral y que implique un abordaje de calidad y eficacia comprobada en salud, respetando siempre las preferencias de las personas.

Acceso a screening neonatal - Diagnóstico precoz - Estrategias de prevención de factores de riesgo - Acceso a tratamiento integral, oportuno y de calidad - Programas de seguimiento, rehabilitación y cuidados paliativos - Atención de salud coordinada e integrada

COMISIÓN PROMOCIÓN, EDUCACIÓN Y FORMACIÓN

Objetivos promoción:

1. Comprometer al máximo de la sociedad, especialmente a los tomadores de decisiones en la necesidad y posibilidades reales de intervención en esta área, e incorporar a personas con ER- EPOF - EH, sus familias y cuidadores con sus propias demandas.
2. Visibilizar las enfermedades ER - EPOF - EH que se presentan en Chile, en distintos públicos objetivos con la finalidad de destruir prejuicios y que se conozcan a nivel de la formación académica, Centros de Atención Primaria o Cefam y Servicios de Urgencias públicos y privados y todas las instancias que sean necesarias.
3. Fomentar alianzas estratégicas en una plataforma, lo más amplia posible, de los distintos ámbitos vinculados a las ER - EPOF - EH, públicas y privadas, para lograr una sinergia en la acción que potencie iniciativas que se puedan estar desarrollando aisladas, desde Asociaciones de pacientes, autoridades, parlamentarios, universidades, sociedades científicas, ministerios de Salud, Trabajo, Desarrollo Social y sus dependencias, etc. Además de organizaciones internacionales relacionadas que permitan ampliar y reforzar las acciones en Chile y el exterior.
4. Generar y capacitar a organizaciones/aliados específicos en diferentes áreas y ocupaciones, para que asuman vocerías desde sus propias ubicaciones, en pro del mejor desarrollo, calidad de vida, inserción escolar/laboral, social y atención en salud de las personas con ER-EPOF-EH.
5. Dar espacio de representación a todas las organizaciones de base de EPF a lo largo del país, federadas o no.

Finalmente esperamos:

Generar desde el compromiso de todos los actores un espacio que permita la visibilización y construcción de alianzas para que las enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas sean conocidas y reconocidas en Chile.

Compromiso – Visibilización - Alianzas

Objetivos educación:

1. Elaborar planes de Humanización de la Educación profesional y técnica respecto a las ER-EPOF-EH para fomentar la inclusión y equidad, junto a la no discriminación o vulneración de Derechos Fundamentales.
2. Fomentar la alfabetización y convivencias en diversidad, desde la primera infancia y hasta la adultez, en el ámbito educacional para propiciar ambientes inclusivos que garanticen el derecho a una educación de calidad.
3. Fomentar la alfabetización y convivencias en diversidad en el ámbito laboral para propiciar ambientes inclusivos.
4. Alfabetizar en salud a las personas viviendo con ER-EPOF-EH sus familiares y cuidadores sobre su enfermedad, derechos, deberes, beneficios y oportunidades.
5. Capacitar a los aliados clave para el cuidado, manejo, acompañamiento e inclusión de personas viviendo con ER-EPOF-EH y sus familias.
6. Generar otros materiales atingentes a capacitación en ER-EPOF-EH para medios digitales disponibles actualmente y/o para Plataforma ER-EPOF-EH.
7. Identificar otras necesidades y estrategias de educación posibles de implementar sobre ER o EPoF en Chile que no hayan sido consideradas en esta mesa.

Finalmente esperamos que:

La sociedad sea educada respecto a las enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas, fomentando la alfabetización, deberes y derechos, inclusión y convivencia en diversidad.

Educación – Equidad - Inclusión

Objetivos formación:

Formar profesionales de la salud especialistas en tratamiento de personas con enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas (ER-EPOF-EH).

1. Capacitar de manera continua al personal de salud que atiende a personas con ER-EPOF-EH en Chile.
2. Crear un Centro Nacional de Formación para el Estudio y Diagnóstico de las ER-EPOF-EH en Chile.

Finalmente esperamos que:

Existan instancias de capacitación a profesionales de la salud no especialistas en nociones básicas de las enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas y la formación de especialistas en el tema.

Formación de especialistas - Capacitación de profesionales de la salud

COMISIÓN REGISTRO, INFORMACIÓN Y VIGILANCIA DE ENFERMEDADES POCO FRECUENTES

Objetivos:

1. Diseñar y desarrollar un registro nacional único de Enfermedades Poco Frecuentes a través del co-diseño con actores relevantes del dominio de EPF, para almacenar información idónea para fines clínicos y de investigación utilizando un registro canónico y extendido.
2. Implementar el registro único de las EPF en instituciones públicas y privadas a nivel nacional para ingresar, integrar, visualizar, analizar y extraer las diversas variables relevantes que apoyen el diseño de políticas públicas, investigación y la atención de personas con EPF.
3. Desarrollar indicadores que permitan una evaluación multidimensional y transdisciplinaria de las EPF a nivel nacional y territorial para distribuir de manera efectiva y eficiente los recursos.
4. Fortalecer la investigación científica/clínica sobre ER-EPOF-EH en Chile y potenciales terapias.

Finalmente esperamos:

Que exista un registro nacional integrado e interoperable de enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas en Chile basado en buenas prácticas internacionales para disponibilizar información oportuna y de calidad que apoye el diseño y la toma de decisiones de política pública, el diagnóstico precoz, la trazabilidad de casos, la investigación, la vigilancia y difusión de estas enfermedades a nivel país.

Registro nacional de enfermedades poco frecuentes

COMISIÓN DE PROTECCIÓN E INSERCIÓN SOCIAL

Objetivos:

1. Desarrollar recomendaciones respecto a las necesidades de mayor comunicación e información en el área de inserción Social
2. Desarrollar recomendaciones respecto a las necesidades en el ámbito laboral para personas pacientes y cuidadores de pacientes con enfermedades poco frecuentes
3. Desarrollar propuesta y programa respecto a la protección del derecho a educación de personas con enfermedades poco frecuentes.
4. Desarrollar propuesta de resguardo del Patrimonio y pensiones para personas con ER-EPOF- EH pacientes con enfermedades poco frecuentes y sus cuidadores.

Finalmente queremos:

Robustecer la cobertura de las necesidades financieras y sociales con foco en la protección e inclusión en la educación y trabajo, considerando las necesidades particulares de las personas con enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas.



DETALLES OPERATIVOS DEL PLAN DE ACCIÓN

8

DETALLES OPERATIVOS DEL PLAN DE ACCIÓN

RECTORÍA, REGULACIÓN Y FISCALIZACIÓN	
OBJETIVO 1	Crear una institucionalidad para la formulación, planificación, desarrollo y evaluación de políticas públicas, programas y acciones sobre enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas, que promueva la interacción de actores estratégicos en la materia y garantice la participación ciudadana.
Iniciativa 1.1	Creación de una Oficina Ministerial sobre Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, dependiente de la División de Prevención y Control de Enfermedades (DIPRECE) del Ministerio de Salud, que elabore y monitoree el desarrollo de políticas, planes y programas sobre dichas enfermedades, y promueva la colaboración público-privada.
Acciones	<p>1.1.1. Designar una persona encargada de las enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes en la División de Prevención y Control de Enfermedades (DIPRECE) del Ministerio de Salud.</p> <p>1.1.2. Definir las tareas y funciones que llevará a cabo la oficina Ministerial sobre Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, dependiente de la División de Prevención y Control de Enfermedades (DIPRECE) del Ministerio de Salud, las cuales deberán estar enmarcadas en el cumplimiento de los objetivos de este plan.</p> <p>1.1.3. Contratar personal adicional para apoyar las tareas de la persona encargada de las enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes en la División de Prevención y Control de Enfermedades (DIPRECE) del Ministerio de Salud.</p> <p>1.1.4. Dictar decreto que conforme la oficina Ministerial sobre Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, dependiente de la División de Prevención y Control de Enfermedades (DIPRECE) del Ministerio de Salud, incorporando las tareas y funciones definidas.</p> <p>1.1.5. Designar persona a cargo de implementación y mantención del sitio "Orphanet Chile".</p> <p>1.1.6. Realizar un catastro actualizado de Fundaciones y organizaciones que trabajan con distintas enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.</p>

Resultado esperado	<p>1.1.1. Existe una persona encargada de las enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes en la División de Prevención y Control de Enfermedades (DIPRECE) del Ministerio de Salud.</p> <p>1.1.2. Existen definiciones de las tareas y funciones que llevará a cabo la oficina Ministerial sobre Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, dependiente de la División de Prevención y Control de Enfermedades (DIPRECE) del Ministerio de Salud, las cuales deberán estar enmarcadas en el cumplimiento de los objetivos de este plan.</p> <p>1.1.3. Existe personal contratado para apoyar las tareas de la persona encargada de las enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes en la División de Prevención y Control de Enfermedades (DIPRECE) del Ministerio de Salud.</p> <p>1.1.4. Dictación de decreto que conforma la oficina Ministerial sobre Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, dependiente de la División de Prevención y Control de Enfermedades (DIPRECE) del Ministerio de Salud, incorporando las tareas y funciones definidas.</p> <p>1.1.5. Existe una persona a cargo del sitio "Orphanet Chile".</p> <p>1.1.6. Existe una persona encargada de hacer el catastro actualizado de las Fundaciones u organizaciones que trabajan con enfermedades raras.</p>
Meta	<p>1.1.1. Persona encargada de las enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes en la División de Prevención y Control de Enfermedades (DIPRECE) del Ministerio de Salud designada.</p> <p>1.1.2. Tareas y funciones que llevará a cabo la oficina Ministerial sobre Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, dependiente de la División de Prevención y Control de Enfermedades (DIPRECE) del Ministerio de Salud definidas.</p> <p>1.1.3. Personal para apoyar las tareas de la persona encargada de las enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes en la División de Prevención y Control de Enfermedades (DIPRECE) del Ministerio de Salud contratada.</p> <p>1.1.4. Decreto que conforma la oficina Ministerial sobre Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, dependiente de la División de Prevención y Control de Enfermedades (DIPRECE) del Ministerio de Salud aprobado por contraloría.</p>
Fecha	2023
Frecuencia	Permanente.

Iniciativa 1.2	Creación de una Comisión Asesora Ministerial en Enfermedades Raras o Poco Frecuentes, encargada de asesorar al Ministerio de Salud en la formulación de políticas, planes y programas; proponer acciones, estrategias, modificaciones a normativas, guías clínicas y protocolos referentes a materias relativas a dichas enfermedades y que esté integrada por representantes de diversos actores relevantes en la materia (Profesionales de la salud; Profesionales de área social, legal, estadísticas, comunicaciones, economía y finanzas entre otros; Organizaciones de la sociedad civil como Agrupaciones de pacientes, Universidades, fundaciones, centros de investigación, ONGs que se encuentren relacionadas con las enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes; Representantes ETESA y Comisión Nacional de investigación Científica y Tecnológica CONICYT; Representantes de los Ministerios de Salud; de Ciencias, Tecnologías, Conocimiento e Innovación; de Educación, de Desarrollo Social, entre otros).
Acciones	<p>1.2.1. Generar una propuesta de decreto que cree la Comisión, que contenga funciones, atribuciones, composición y forma de funcionamiento de la Comisión, contemplando la facultad de la Comisión de formar subcomisiones sobre áreas o líneas estratégicas específicas.</p> <p>1.2.2. Desarrollar proceso de consulta pública de la propuesta de decreto que crea la Comisión.</p> <p>1.2.3. Convocar a Agrupaciones de Pacientes, Sociedades Científicas, Universidades, Centros de Salud con representatividad regional e institucional.</p> <p>1.2.4. Dictar decreto que cree una nueva Comisión Asesora Ministerial en Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, y dejar sin efecto el Decreto N° 25 exento, del 30 de marzo de 2019, del Ministerio de Salud.</p> <p>1.2.5. Realizar reunión constitutiva y reuniones ordinarias presenciales y/o virtuales de manera periódica.</p>
Resultado esperado	<p>1.2.1. Propuesta de decreto elaborada.</p> <p>1.2.2. Propuesta de decreto en proceso de consulta pública.</p> <p>1.2.3. Entidades convocadas.</p> <p>1.2.4. Decreto dictado.</p> <p>1.2.5. Actas de reuniones.</p>
Meta	Comisión Asesora Ministerial en Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes constituido y sesionando periódicamente.
Fecha	Segundo semestre 2021
Frecuencia	Permanente.
Iniciativa 1.3	Creación de un Comité que fomente el desarrollo de iniciativas sobre enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes, a través del diálogo y de la colaboración público-privada.

Acciones	<p>1.3.1. Creación de un Comité que fomente el desarrollo de iniciativas sobre enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes, a través del diálogo y de la colaboración público-privada. Dicho Comité será coordinado por la Oficina Ministerial sobre Enfermedades Raras, Huérfanas y en ella participarán actores estratégicos para abordar objetivos relacionados a ella y buscar soluciones a las barreras existentes.</p> <p>1.3.2. Se creará una tabla de las materias atinentes a tratar en el Comité.</p> <p>1.3.3. Se fijarán sesiones periódicas mensuales como mínimo, o en el intervalo de tiempo que amerite su convocatoria.</p> <p>1.3.4. Se determinará un secretario de actas y un secretario ejecutivo.</p>
Resultado esperado	Creación de actas e informes que recojan el aporte del consejo en la construcción del plan.
Meta	Coordinación en las materias referidas al plan nacional de EPOF de todos los incumbentes.
Fecha	2022
Frecuencia	Permanente.
Iniciativa 1.4	Incorporación a Orphanet.
Acciones	<p>1.4.1. Solicitud de patrocinio al MINSAL</p> <p>1.4.2. Reunión con otros participantes (ej. Argentina)</p> <p>1.4.3. Envío de formularios a Orphanet</p> <p>1.4.4. Designar encargado del sitio "Orphanet Chile"</p>
Resultado esperado	Aceptación de Chile como miembro de Orphanet
Meta	Incorporación de Chile como miembro de Orphanet
Fecha	2021
Frecuencia	Una sola vez
OBJETIVO 2	Crear o modificar normas legales que garanticen el cumplimiento de los objetivos contenidos en los planes y programas sobre enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.
Iniciativa 2.1	Establecimiento de una definición de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes que sea aplicable en la legislación interna y en las políticas, planes y programas que se formulen, desarrollen y ejecuten.

Acciones	2.1.1. Dictar un decreto que contenga la definición de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.
Resultado esperado	2.1.1. Se dicta decreto que contiene la definición de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.
Meta	2.1.1. Decreto publicado en el Diario Oficial con la definición de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.
Fecha	2021
Frecuencia	Una sola vez
Iniciativa 2.2	Creación de ley que crea un Fondo que otorgue protección financiera para diagnósticos, tratamientos, seguimiento y rehabilitación de todas las personas con ER-EPOF-EH.
Acciones	<p>2.2.1. Creación de una mesa de trabajo con actores relevantes en la materia (organizaciones de pacientes, cuidadores y familiares; profesionales de salud; académicos; representantes de laboratorios) para la elaboración de un proyecto de ley que cree un Fondo que otorgue protección financiera para diagnósticos, tratamientos, seguimiento y rehabilitación de todas las personas con ER-EPOF-EH.</p> <p>2.2.2. Elaboración de un informe de la mesa de trabajo precedente, que contenga un proyecto de ley sobre la materia.</p> <p>2.2.3. Ingreso a tramitación legislativa de un proyecto de ley que cree un Fondo que otorgue protección financiera para diagnósticos, tratamientos, seguimiento y rehabilitación de todas las personas con ER-EPOF-EH.</p> <p>2.2.4. Promulgación del proyecto de ley que cree un Fondo que otorgue protección financiera para diagnósticos, tratamientos, seguimiento y rehabilitación de todas las personas con ER-EPOF-EH.</p>
Resultado esperado	Contar con protección financiera para diagnósticos, tratamientos, seguimiento y rehabilitación de todas las personas con ER – EPOF – EH.
Meta	Publicación en el Diario Oficial de una ley que cree un Fondo que otorgue protección financiera para diagnósticos, tratamientos, seguimiento y rehabilitación de todas las personas con ER-EPOF-EH.
Fecha	2022
Frecuencia	Una sola vez.
Iniciativa 2.3	Creación de una legislación sobre conflictos de intereses y ética en la relación entre médicos, pacientes, laboratorios y tomadores de decisiones políticas.

Acciones	<p>2.3.1. Creación de normativa jurídica que establezca el relacionamiento entre la industria de la salud (farmacéutica, dispositivos médicos, clínicas e isapres) y médicos, pacientes y tomadores de decisión en políticas y normativa pública; y sus respectivas sanciones.</p> <p>2.3.2. Creación de unidad guía para el establecimiento de la normativa.</p> <p>2.3.3. Creación de canal de denuncias protegido.</p>
Resultado esperado	Normativa que regula los conflictos de interés en la industria de la salud, establece sanciones y guías de cumplimiento.
Meta	Ley sobre conflictos de intereses y ética en la relación entre médicos, pacientes, laboratorios y tomadores de decisiones políticas.
Fecha	2024
Frecuencia	Una sola vez
Iniciativa 2.4	Modificación de la legislación sobre protección de datos personales y sensibles de las personas, con el objeto de velar por el uso de datos de personas con enfermedades raras o poco frecuentes, incluidos sus datos genómicos, de forma segura y eficaz.
Acciones	<p>2.4.1. Análisis de la División Jurídica del Ministerio de Salud del proyecto de ley que modifica la Ley N° 19.628, con el fin de regular la protección y el tratamiento de los datos personales (Boletines Nos. 11.144-07 y 11.092-07, refundidos).</p> <p>2.4.2. Ingreso de indicaciones que tengan por objeto velar por el uso de datos de personas con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes de forma segura y eficaz.</p> <p>2.4.3. Hacer presente urgencia del proyecto de ley que modifica la Ley N° 19.628, con el fin de regular la protección y el tratamiento de los datos personales (Boletines Nos. 11.144-07 y 11.092-07, refundidos).</p> <p>2.4.4. Promulgación del proyecto de ley que modifica la Ley N° 19.628, con el fin de regular la protección y el tratamiento de los datos personales (Boletines Nos. 11.144-07 y 11.092-07, refundidos).</p>
Resultado esperado	Contar con una ley vigente sobre protección de datos personales y sensibles de las personas, que vele por el uso de datos de personas con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.
Meta	Ley que modifique la Ley N° 19.628, que entre otras materias, vele por el uso de datos de personas con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes, publicada en el Diario Oficial.
Fecha	2022

Frecuencia	Una sola vez.
Iniciativa 2.5	Creación de una normativa jurídica sobre obtención, uso y almacenamiento de muestras biológicas humanas con fines de investigación, y creación de biobancos.
Acciones	<p>2.5.1. Creación de una mesa de trabajo con actores relevantes en la materia para la elaboración de una propuesta de un marco normativo sobre obtención, uso y almacenamiento de muestras biológicas humanas con fines de investigación, y creación de biobancos.</p> <p>2.5.2. Análisis de la División Jurídica del Ministerio de Salud respecto de la pertinencia de realizar alguna modificación legislativa para regular la materia, o dictar un reglamento sobre la misma.</p> <p>2.5.3. Ingreso a tramitación legislativa de un proyecto de ley sobre sobre obtención, uso y almacenamiento de muestras biológicas humanas con fines de investigación, y creación de biobancos; o la dictación de un reglamento sobre la materia.</p> <p>2.5.4. Promulgación de la referida ley, o dictación del reglamento respectivo.</p>
Resultado esperado	Contar con un marco normativo vigente sobre obtención, uso y almacenamiento de muestras biológicas humanas con fines de investigación, y creación de biobancos.
Meta	Marco normativo vigente sobre obtención, uso y almacenamiento de muestras biológicas humanas con fines de investigación, y creación de biobancos, publicado en el Diario Oficial.
Fecha	2024
Frecuencia	Una sola vez.
Iniciativa 2.6	Creación de una normativa jurídica sobre uso de muestras y datos con fines diagnósticos y de tratamiento.
Acciones	<p>2.6.1. Creación de una mesa de trabajo con actores relevantes en la materia para la elaboración de una propuesta de un marco normativo sobre uso de muestras y datos con fines diagnósticos y de tratamiento.</p> <p>2.6.2. Análisis de la División Jurídica del Ministerio de Salud respecto de la pertinencia de realizar alguna modificación legislativa para regular la materia, o dictar un reglamento sobre la misma.</p> <p>2.6.3. Ingreso a tramitación legislativa de un proyecto de ley sobre uso de muestras y datos con fines diagnósticos y de tratamiento; o la dictación de un reglamento sobre la materia.</p> <p>2.6.4. Promulgación de la referida ley, o dictación del reglamento respectivo.</p>
Resultado esperado	Contar con un marco normativo vigente sobre uso de muestras y datos con fines diagnósticos y de tratamiento.

Meta	Marco normativo vigente sobre uso de muestras y datos con fines diagnósticos y de tratamiento, publicado en el Diario Oficial.
Fecha	2024
Frecuencia	Una sola vez.
Iniciativa 2.7	Modificación de normas legales vigentes, con el objeto de regular las actividades relacionadas a la telemedicina.
Acciones	<p>2.7.1. Creación de una mesa de trabajo con actores relevantes en la materia para la elaboración de un reglamento sobre acciones vinculadas a la atención de salud realizadas a distancia, por medio o con apoyo de tecnologías de la información y comunicaciones.</p> <p>2.7.2. Elaboración de un informe de la mesa de trabajo precedente, que contenga una propuesta de reglamento sobre acciones vinculadas a la atención de salud realizadas a distancia, por medio o con apoyo de tecnologías de la información y comunicaciones.</p> <p>2.7.3. Implementar un proceso de consulta pública sobre la propuesta de reglamento sobre acciones vinculadas a la atención de salud realizadas a distancia, por medio o con apoyo de tecnologías de la información y comunicaciones.</p> <p>2.7.4. Dictación de un reglamento sobre acciones vinculadas a la atención de salud realizadas a distancia, por medio o con apoyo de tecnologías de la información y comunicaciones.</p>
Resultado esperado	Contar con una reglamentación sobre acciones vinculadas a la atención de salud realizadas a distancia, por medio o con apoyo de tecnologías de la información y comunicaciones.
Meta	Reglamento vigente sobre acciones vinculadas a la atención de salud realizadas a distancia, por medio o con apoyo de tecnologías de la información y comunicaciones, publicado en el Diario Oficial.
Fecha	2021
Frecuencia	Una sola vez.
Iniciativa 2.8	2.8. Modificación de la legislación actual sobre estudios clínicos con estándares éticos, que promueva el desarrollo de los mismos y fomente la educación sobre ellos.

Acciones	<p>2.8.1. Creación de una mesa de trabajo con actores relevantes en la materia para la elaboración de una propuesta de modificación de la legislación sobre estudios clínicos, que contemple estándares éticos, promueva el desarrollo de los mismos y fomente la educación sobre ellos.</p> <p>2.8.2. Elaboración de un informe de la mesa de trabajo precedente, que contenga una propuesta de modificación de la legislación sobre estudios clínicos, que contemple estándares éticos, promueva el desarrollo de los mismos y fomente la educación sobre ellos.</p> <p>2.8.3. Ingreso a tramitación legislativa de un proyecto de ley que modifique la legislación sobre estudios clínicos, que contemple estándares éticos, promueva el desarrollo de los mismos y fomente la educación sobre ellos.</p> <p>2.8.4. Promulgación del proyecto de ley que modifique la legislación sobre estudios clínicos, que contemple estándares éticos, promueva el desarrollo de los mismos y fomente la educación sobre ellos.</p>
Resultado esperado	Contar con una ley actualizada y vigente sobre estudios clínicos que contemple estándares éticos, promueva el desarrollo de los mismos y fomente la educación sobre ellos.
Meta	Ley actualizada sobre Ley que sobre estudios clínicos que contemple estándares éticos, promueva el desarrollo de los mismos y fomente la educación sobre ellos, publicada en el Diario Oficial.
Fecha	2023
Frecuencia	Una sola vez.
OBJETIVO 3	Definir estándares técnicos y de calidad de los servicios, recursos humanos y centros de referencia para la atención de personas con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.
Iniciativa 3.1	Definición de estándares respecto a competencias, capacidades y conocimientos de los equipos interdisciplinarios de los centros que formen parte de una Red de Atención de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes.
Acciones	<p>3.1.1. Elaborar un listado de centros de referencia existentes en nuestro sistema con sus características, estándares, competencias, capacidades y conocimientos.</p> <p>3.1.2. Conformar una mesa de trabajo para la definición de perfiles de competencias de profesionales en la que participen los miembros de la Comisión Asesora Ministerial en Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, Colegios Profesionales y Subsecretaría de Redes Asistenciales.</p> <p>3.1.3. Elaboración de documento de definición de perfiles de competencias de profesionales por parte de dicha mesa de trabajo.</p> <p>3.1.4. Dictación de decreto que establece las competencias, capacidades y conocimientos de los equipos interdisciplinarios de los centros que formen parte de una Red de Atención de Enfermedades Raras, Huérfanas y Poco Frecuentes.</p>

Resultado esperado	Contar con una norma de definición de perfiles de competencias de profesionales de los equipos interdisciplinarios de los centros que formen parte de una Red de Atención de Enfermedades Raras, Huérfanas y Poco Frecuentes.
Meta	Decreto del Ministerio de Salud que contenga una definición de perfiles de competencias de profesionales de los equipos interdisciplinarios de los centros que formen parte de una Red de Atención de Enfermedades Raras, Huérfanas y Poco Frecuentes, publicado en el Diario Oficial.
Fecha	2022
Frecuencia	Una sola vez.
Iniciativa 3.2	Definición de estándares de centros de referencia para la atención de personas con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.
Acciones	<p>3.2.1. Elaborar un listado de centros de referencia existentes en nuestro sistema con sus características, estándares, competencias, capacidades y conocimientos.</p> <p>3.2.2. Conformar una mesa de trabajo para la definición de estándares de centros de referencia en la que participen los miembros de la Comisión Asesora Ministerial en Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes y la Subsecretaría de Redes Asistenciales.</p> <p>3.2.3. Elaboración de documento de definición de estándares de centros de referencia por parte de dicha mesa de trabajo.</p> <p>3.2.4. Dictación de decreto que establece los estándares de centros de referencia que formen parte de una Red de Atención de Enfermedades Raras, Huérfanas y Poco Frecuentes.</p>
Resultado esperado	Contar con una norma de definición de estándares de centros de referencia que formen parte de una Red de Atención de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, publicado en el Diario Oficial.
Meta	Decreto del Ministerio de Salud que contenga una definición de estándares de centros de referencia que formen parte de una Red de Atención de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, publicado en el Diario Oficial.
Fecha	2022
Frecuencia	Una sola vez.
Iniciativa 3.3	Elaboración o actualización protocolos de práctica clínica, guías clínicas y orientaciones de tratamiento para enfermedades raras, huérfanas y poco frecuentes.

Acciones	<p>3.3.1. Elaborar un listado de protocolos de práctica clínica, guías clínicas y orientaciones de tratamiento para enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes existentes en bases de datos MINSAL, nacionales o extranjeras.</p> <p>3.3.2. Conformar una mesa de trabajo para la definición de protocolos de práctica clínica, guías clínicas y orientaciones de tratamiento deben ser consideradas en el corto y mediano plazo en la que participen los miembros de la Comisión Asesora Ministerial en Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, Colegios Profesionales y Subsecretaría de Redes Asistenciales.</p> <p>3.3.3. Elaboración de documento de definición de estos protocolos de práctica clínica, guías clínicas y orientaciones de tratamiento.</p>
Resultado esperado	Publicación y actualización de protocolos de práctica clínica, guías clínicas y orientaciones de tratamiento de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.
Meta	Publicación de orientaciones de tratamiento de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes de aquellas que estén disponibles en Orphanet; y elaboración y actualización de protocolos de práctica clínica y guías clínicas de aquellos tratamientos con evidencia científica disponible.
Fecha	2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 3.4	Elaboración de protocolos de diagnóstico oportuno y derivación de pacientes con EF-EPOF-EH.
Acciones	<p>3.4.1. Elaborar un listado de protocolos de diagnóstico oportuno y derivación de pacientes con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes existentes en bases de datos MINSAL, nacionales o extranjeras.</p> <p>3.4.2. Conformar una mesa de trabajo para la definición de que protocolos de diagnóstico oportuno y derivación de pacientes con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes deben ser considerados en el corto y mediano plazo en la que participen los miembros de la Comisión Asesora Ministerial en Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, Colegios Profesionales y Subsecretaría de Redes Asistenciales.</p> <p>3.4.3. Elaboración de documento de definición de estos protocolos de diagnóstico oportuno y derivación de pacientes con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.</p>
Resultado esperado	Contar con un protocolo de diagnóstico oportuno y derivación de pacientes con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes, entre los centros de salud que formen parte de una Red de Atención de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes.
Meta	Resolución del Ministerio de Salud que establece protocolos de diagnóstico oportuno y derivación de pacientes con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.

Fecha	2022
Frecuencia	Cada dos años
Iniciativa 3.5	3.5. Elaboración de normativa para estandarizar información que contendrá el Registro Nacional de ER-EPOF-EH.
Acciones	<p>3.5.1. Elaboración de propuesta de normativa sobre estandarización de información que contendrá el Registro Nacional de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, y solicitar opinión sobre ella a la Comisión Asesora Ministerial sobre ER-EPOF-EH.</p> <p>3.5.2. Dictación de resolución del Ministerio de Salud que establece normativa sobre información que contendrá el Registro Nacional de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes.</p>
Resultado esperado	Contar con una normativa que tenga por objeto estandarización la información que contendrá el Registro Nacional de ER-EPOF-EH.
Meta	Resolución del Ministerio de Salud que establece normativa sobre información que contendrá el Registro Nacional de ER-EPOF-EH.
Fecha	2022
Frecuencia	Una sola vez.
Iniciativa 3.6	3.6. Elaboración de normativa sobre procesos de evaluación de tecnologías sanitarias estandarizadas para medicamentos huérfanos y dispositivos médicos.
Acciones	<p>3.6.1. Análisis y evaluación de la normativa actual sobre procesos de evaluación de tecnologías estandarizadas para medicamentos huérfanos y dispositivos médicos.</p> <p>3.6.2. Actualización y/o elaboración de normativa sobre procesos de evaluación de tecnologías estandarizadas para medicamentos huérfanos y dispositivos médicos.</p>
Resultado esperado	Contar con una normativa vigente y actualizada sobre procesos de evaluación de tecnologías sanitarias estandarizadas para medicamentos huérfanos y dispositivos médicos.
Meta	Resolución del Ministerio de Salud mediante la cual fija normas y procesos de evaluación de tecnologías estandarizadas para medicamentos huérfanos y dispositivos médicos.
Fecha	2023

Frecuencia	Una sola vez.
OBJETIVO 4	Desarrollar actividades de monitoreo y fiscalización que aseguren el adecuado cumplimiento de planes y programas sobre enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes y su marco jurídico.
Iniciativa 4.1	4.1. Fiscalización del cumplimiento de normativas y protocolos de salud relacionadas al plan de ER-EPOF-EH.
Acciones	4.1.1. Elaboración de un programa de fiscalización de normas y protocolos de salud relacionadas al plan de ER-EPOF-EH. 4.1.3. Ejecución de las fiscalizaciones programadas de normas y protocolos de salud relacionadas al plan de ER-EPOF-EH.
Resultado esperado	Fiscalizaciones periódicas sobre el cumplimiento de normas y protocolos de salud relacionadas al plan de ER-EPOF-EH.
Meta	100% de las fiscalizaciones programadas ejecutadas.
Fecha	2023
Frecuencia	Anual
Iniciativa 4.2	4.2. Fiscalización del correcto funcionamiento del equipamiento diagnóstico, tratamiento y los aspectos técnicos de los procesos clínicos de ER-EPOF-EH.
Acciones	4.2.1. Elaboración de un programa de fiscalización en coordinación con los Servicios de Salud. 4.2.2. Ejecución de las fiscalizaciones programadas sobre el funcionamiento del equipamiento diagnóstico, tratamiento y los aspectos técnicos de los procesos clínicos de ER-EPOF-EH.
Resultado esperado	Fiscalizaciones periódicas de la totalidad equipamiento diagnóstico, tratamiento y los aspectos técnicos de los procesos clínicos de ER-EPOF-EH.
Meta	100% de las fiscalizaciones programadas ejecutadas.
Fecha	2024
Frecuencia	Anual
Iniciativa 4.3	Fiscalizar aspectos relacionados con la regulación ética, en particular de la política de conflictos de interés, así como el cumplimiento de las regulaciones establecidas para estudios clínicos.

Acciones	<p>4.3.1. Identificación y determinación de herramientas del sistema de gestión de conflictos de interés.</p> <p>4.3.2. Establecimiento de mecanismos de control interno en las entidades fiscalizadas.</p> <p>4.3.3. Planificación de fiscalizaciones de aspectos relacionados con la regulación ética, en particular de la política de conflictos de interés, así como el cumplimiento de las regulaciones establecidas para estudios clínicos.</p> <p>4.3.2. Ejecución de fiscalizaciones sobre las materias señaladas precedentemente.</p>
Resultado esperado	Fiscalizaciones periódicas sobre el cumplimiento de la regulación ética en el sector salud, en particular de la política de conflictos de interés, así como sobre el cumplimiento de regulaciones sobre estudios clínicos.
Meta	100% de las fiscalizaciones programadas ejecutadas.
Fecha	2024
Frecuencia	Anual
Iniciativa 4.4	Fiscalización del funcionamiento de la Red Nacional de atención de personas con ER-EPOF-EH.
Acciones	<p>4.4.1. Elaboración de un programa de fiscalización en coordinación con los Servicios de Salud.</p> <p>4.4.2. Ejecución de las fiscalizaciones programadas sobre el funcionamiento de la Red Nacional de atención de personas con ER-EPOF-EH.</p>
Resultado esperado	Fiscalizaciones periódicas del funcionamiento de flujogramas de referencia y contrarreferencia entre establecimientos de salud para la atención de personas con ER-EPOF-EH.
Meta	100% de las fiscalizaciones programadas ejecutadas.
Fecha	2021

PROVISIÓN DE SERVICIOS ASISTENCIALES	
OBJETIVO 1	Otorgar una atención de salud oportuna y de calidad a las personas con ER- EPOF-EH a través de establecimientos de salud coordinados e integrados entre sí, con capital humano, infraestructura y equipamiento adecuado para una atención integral.
Iniciativa 1.1	Creación de una Red Nacional de Atención de personas con ER- EPOF-EH que articule e integre a Establecimientos de Salud Públicos y Privados, Hospital Digital, establecimientos de salud de referencia a lo largo del territorio nacional, equipos de salud mental, laboratorios de salud públicos y privados, nacionales y extranjeros, unidades de telemedicina, proveedores de dispositivos Médicos, centros académicos, centros de investigación y organizaciones de pacientes.
Indicador	1.1a Creación por Resolución/Ley de Red nacional de atención de personas con ER- EPOF-EH 1.1b Manual organizacional de la Red nacional de atención de personas con ER- EPOF-EH
Meta	1.1a Documento elaborado 1.1b Documento elaborado
Fecha	1.1a Diciembre 2021 1.1b Diciembre 2021
Frecuencia	1.1a Una vez 1.1b Una vez
Iniciativa 1.2	Visualización de la Red Nacional de atención de personas con ER- EPOF-EH a través de la incorporación de la red a Orphanet.
Indicador	1.2.1. Incorporación de Chile a la red Orphanet por el MINSAL. 1.2.2. Porcentaje de la red incorporada a Orphanet
Meta	1.2.1. Trámite de incorporación realizado por el Minsal antes de Junio 2021. 1.2.2. Lograr el 80% de los actores de la red nacional de atención incorporados a Orphanet antes de Diciembre 2022
Fecha	2021
Frecuencia	Una vez
Iniciativa 1.3	1.3. Conformación de telecomités para el abordaje de diagnóstico, tratamiento, seguimiento y rehabilitación de ER- EPOF-EH y para el asesoramiento genético y asesoramiento de especialistas con el objeto de garantizar el acceso y oportunidad de atención a las personas; mediante la generación de “Célula de Tele comité de ER- EPOF- EH”, “ Célula Tele comité Dismorfología de ER- EPOF-EH”, “Célula Tele comité Perinatal ER-EPOF- EH” en la iniciativa Hospital Digital del Departamento de Salud Digital del Ministerio de Salud; u otros mecanismos pertinentes.

Indicador	<p>1.3.1. Generar una célula de Tele comité de ER- EPOF- EH en la iniciativa Hospital Digital del Departamento de Salud Digital.</p> <p>1.3.2. Generar una célula de Tele comité de Dismorfología de ER- EPOF- EH en la iniciativa Hospital Digital del Departamento de Salud Digital.</p> <p>1.3.3. Generar una célula de Perinatal ER- EPOF- EH en la iniciativa Hospital Digital del Departamento de Salud Digital.</p>
Meta	<p>1.3.1. Convocar a expertos del área de ER-EPOF-EH y de Salud Digital del Ministerio de Salud. Constituir célula de ER-EPOF-EH en el Hospital Digital.</p> <p>1.3.2. Convocar a expertos del área de Dismorfología ER-EPOF-EH y de Salud Digital del Ministerio de Salud. Constituir célula de Dismografía ER-EPOF-EH en el Hospital Digital.</p> <p>1.3.3. Convocar a expertos del área de ER-EPOF-EH de la medicina perinatal (obstetras, genetistas, consejeros genéticos, etc) y de Salud Digital del Ministerio de Salud. Constituir célula de Medicina Perinatal en el Hospital Digital.</p>
Fecha	2021
Frecuencia	Una vez
Iniciativa 1.4	Establecimiento de flujogramas de referencia y contrarreferencia entre establecimientos de salud públicos y privados para diagnóstico, tratamiento, seguimiento y rehabilitación de ER- EPOF-EH desde otras especialidades y/o atención primaria en todos los servicios de salud.
Indicador	<p>1.4.1. Creación de Flujograma de referencia y contrareferencia.</p> <p>1.4.2. Incorporación de las estadísticas de listas de espera al sistema de Registro Nacional de ER-EPOF-EH que entregue un informe anual de atención preferencial para personas con ER-EPOF-EH disponible en centros de salud públicos y privados.</p> <p>1.4.2. Entregar Garantía de oportunidad que es el derecho a que las atenciones de salud sean entregadas en un plazo máximo definido para cada necesidad de atención médica.</p> <p>1.4.3. Número de personas atendidas / Número de personas en lista de espera.</p>
Meta	<p>1.4.1. Entrega de Flujogramas</p> <p>1.4.2. Entrega de listas de espera de las personas con ER-EPOF-EH</p> <p>1.4.3. Entregar garantía de oportunidad</p> <p>1.4.4. Disminución de las listas de espera en al menos un 50% del número de personas que solicitan atención preferencial, disminuyendo la brecha un 20% cada año.</p>
Fecha	2021

Frecuencia	Perpetuo
OBJETIVO 2	Mejorar y fortalecer la capacidad diagnóstica de enfermedades raras o poco frecuentes.
Iniciativa 2.1	Otorgar garantías de acceso y oportunidad que aseguren la atención por parte de todos los profesionales necesarios en la confirmación diagnóstica ante sospecha de ER-EPOF-EH mediante disponibilidad de horas y capacidades de atención en establecimientos de salud para las personas afiliadas a cualquier sistema de previsión de salud.
Indicador	<p>2.1a Realización de estudio de brechas de necesidad de atención de diagnóstico de especialidades para seguimiento de personas con ER-EPOF-EH mediante trabajo conjunto y periódico de MINSAL, comité de expertos y representantes de organizaciones de pacientes.</p> <p>2.1b Cobertura efectiva/ cobertura planificada de especialidades de acuerdo a horas asignadas y capacidades de resolución y/o derivación explícitas según estudio de brechas.</p> <p>2.1c Número de equipos multidisciplinarios de diagnóstico en los centros de atención de personas con ER-EPOF-EH conformados / número planificado según estudio de brechas.</p> <p>2.1d Decreto de Garantía de oportunidad. Es el plazo máximo para el otorgamiento de las prestaciones de salud garantizadas en las formas y condiciones que determina el decreto. En caso de que el primer prestador designado por FONASA o ISAPRE no cumpla la GO, las aseguradoras tienen un plazo máximo para derivar a un segundo prestador y la Superintendencia de Salud tiene un plazo máximo para derivar a un tercer prestador en caso de que no haya sido atendido.</p> <p>2.1e Incorporación de las estadísticas de diagnóstico al sistema de Registro Nacional de ER-EPOF-EH que entregue los siguientes informes de establecimientos de salud públicos y privados:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Número de personas que solicitan diagnóstico en un año. - Número de diagnósticos otorgados en un año - Número de personas a las que se les otorgó diagnóstico en un año. - Lista de espera de personas con ER-EPOF-EH.
Meta	<p>2.1a 1 Estudio de brechas realizado.</p> <p>2.1b Cobertura 90%</p> <p>2.1c 90% Equipos conformados.</p> <p>2.1d Promulgación del Decreto de Garantía de Oportunidad.</p> <p>2.1e Disminución de las listas de espera en al menos un 50% del número de personas que solicitan atención preferencial, disminuyendo la brecha un 20% cada año.</p>

Fecha	<p>2.1a Junio 2022.</p> <p>2.1b Diciembre 2022.</p> <p>2.1c Marzo 2023.</p> <p>2.1d Un año desde el inicio del programa.</p> <p>2.1e Un año desde el inicio del programa.</p>
Frecuencia	<p>2.1a Semanal durante 1 semestre.</p> <p>2.1b Anual.</p> <p>2.1c Anual.</p> <p>2.1d Anual.</p> <p>2.1e Anual.</p>
Iniciativa 2.2	Incorporar acompañamiento de equipos de salud mental como parte del equipo multidisciplinario en el proceso diagnóstico y de tratamiento de ER - EPOF – EH.
Indicador	<p>2.2a Incorporación/contratación de personal de salud mental en equipos de atención de personas y familias con ER - EPOF – EH.</p> <p>2.2b Generación de protocolos de atención de salud mental que establezcan frecuencia y modalidades de atención pertinentes, así como indicadores de resultados.</p> <p>2.2.c Medición del impacto de la atención de salud mental para personas y familias con ER - EPOF - EH, y adecuación correspondiente de los protocolos.</p>
Meta	<p>2.2a Incorporación de al menos un profesional de salud mental a los equipos interdisciplinarios, con horas suficientes para atención y capacidades de resolución y/o derivación.</p> <p>2.2b Propuestas escritas de protocolos para distintas situaciones (ej, atención de padres de recién nacidos o niños pequeños/Adolescentes/Adultos. Otros específicos como dolor crónico, discapacidad/es, duelo, etc.).</p> <p>2.2 c Mediciones de efecto al menos a corto (6m) y mediano (3 años?) plazo de los programas.</p>
Fecha	<p>2.2a Diciembre 2021.</p> <p>2.2b Diciembre 2021.</p> <p>2.2c Diciembre 2021.</p>
Frecuencia	<p>2.2a Una vez.</p> <p>2.2b Una vez.</p> <p>2.2c Anual.</p>

Iniciativa 2.3	Establecimiento de una red de laboratorios nacionales y extranjeros (citogenética, inmunología, reumatología, biología molecular, etc), ya sea de nueva implementación o aquellos ya existentes, para el diagnóstico de ER- EPOF-EH.
Indicador	<p>2.3a Levantamiento de información sobre capacidades y brechas locales (por ejemplo, a nivel de macrozonas) de capacidad de resolución de diagnóstico de laboratorio de aquellas condiciones con test existente.</p> <p>2.3b Priorización de principales brechas en equipamiento, formación de recursos humanos y costos de reactivos, seguido generación de plan para resolverlas y permitir el crecimiento y/o establecimiento de laboratorios de diagnóstico por macrozonas.</p> <p>2.3c Incorporación de profesionales de áreas que no están actualmente contempladas en el Reglamento de Laboratorio Clínico y que son cruciales para exámenes genómicos, de las áreas de biología, biotecnología y especialmente, bioinformática.</p> <p>2.3d Exenciones de aranceles para importación de reactivos y de impuestos para exámenes realizados en el extranjero para diagnóstico de ER- EPOF-EH.</p> <p>2.3e Generación de estándares de calidad y mecanismos de aseguramiento de calidad para los nuevos exámenes.</p> <p>2.3f En el intertanto, mientras se implementan estos laboratorios locales, generar propuestas para coberturas de exámenes que se tengan que realizar fuera de Chile por no estar disponibles.</p>
Meta	<p>2.3a Documento elaborado.</p> <p>2.3b Documento elaborado.</p> <p>2.3c Modificación y publicación del Reglamento para Laboratorios Clínicos.</p> <p>2.3d Publicación de la modificación en la legislación tributaria.</p> <p>2.3e Elaboración de protocolos de calidad y homologación con estándares internacionales como CLIA o CAP.</p> <p>2.3f Elaboración de listado de exámenes y coberturas.</p>
Fecha	<p>2.3a Diciembre 2021.</p> <p>2.3b Diciembre 2021.</p> <p>2.3c Diciembre 2021.</p> <p>2.3d Diciembre 2021.</p> <p>2.3e Diciembre 2021.</p> <p>2.4f Julio 2021.</p>

Frecuencia	2.3a Una vez. 2.3b Anual. 2.3c Una vez. 2.3d Una vez. 2.3e Una vez. 2.4f Anual.
Iniciativa 2.4	Generación de un sistema de derivación para la realización de exámenes con poca oferta desde especialidades afines hacia laboratorios de referencia.
Indicador	2.4a Protocolo de referencia para estudios de laboratorio de baja frecuencia.
Meta	2.4a Documento Elaborado.
Fecha	2.4a Diciembre 2021.
Frecuencia	2.4a Una vez.
Iniciativa 2.5	Desarrollar capacidades locales para realizar exámenes diagnóstico no existentes o escasos en la actualidad en Chile (ej, secuenciación masiva) con adecuada cobertura financiera y protocolos de estándares de procedimientos que supervisen la calidad, tiempos de respuestas y costos de los servicios que ofrezcan las instituciones de salud públicas y privadas.
Indicador	2.5a N° de Laboratorios con prestaciones correspondientes. 2.5b Protocolo de Certificación de Laboratorios con Prestaciones asociadas a EPOF.
Meta	2.5a 1 por macrozona. 2.5b Documento elaborado.
Fecha	2.5a Diciembre 2024. 2.5b Diciembre 2022.
Frecuencia	2.5a Una vez 2.5b Una vez

Iniciativa 2.6	Creación de un programa de diagnóstico de ER- EPOF-EH por secuenciación masiva en personas ingresadas a unidades de intensivos neonatales y pediátricos.
Indicador	2.6a 1 Elaboración de propuesta de diagnóstico neonatal mediante secuenciación masiva en cuidados intensivos neonatales y pediátricos mediante trabajo conjunto y periódico de MINSAL, comité de expertos y representantes de agrupaciones de pacientes. 2.6b Implementación de propuesta.
Meta	2.6a 1 Propuesta elaborada. 2.6b 80% Cobertura de implementación ejecutada / planificada de acuerdo a documento de propuesta elaborado.
Fecha	2.6a Diciembre 2022 2.6b Diciembre 2023
Frecuencia	2.6a Semanalmente durante 1 semestre. 2.6b Anual.
Iniciativa 2.7	Incorporación de sistemas de registro de diagnósticos de ER-EPOF-EH en ficha clínica electrónica de centros de salud públicos con códigos CIE, OMIM, HPO y/u Códigos Orphanet.
Indicador	Porcentaje del total de centros de salud públicos a nivel nacional con sistema de registro de diagnósticos de ER-EPOF-EH con códigos CIE, OMIM, HPO y/u Orphanet incorporado a ficha clínica electrónica
Meta	80%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Una vez
Iniciativa 2.8	Incorporación de Tecnologías de Información de asistencia de decisiones médicas en la ficha clínica electrónica, que entregue una alerta de sospecha de ER-EPOF-EH a través de sistemas informáticos (algoritmo de cruce de datos, inteligencia artificial), además de la incorporación de un código de sospecha de ER-EPOF-EH.
Indicador	2.8a Desarrollo, implementación y evaluación de impacto de sistemas que permitan alertar a clínicos de la sospecha de que una persona tenga una ER-EPOF-EH (seguido de entrega de información sobre guías clínicas o proceso de derivación) 2.8b Incorporación al registro clínico electrónico, de sospecha de ER-EPOF-EH, aún en ausencia de diagnóstico específico.

Meta	2.8a Sistema de alertas implementado y en funcionamiento. 2.8b Creación de mecanismo de sospecha en registro clínico electrónico.
Fecha	2.8a Diciembre 2022 2.8b Diciembre 2022
Frecuencia	2.8a Permanente 2.8b Permanente
OBJETIVO 3	Mejorar la cobertura de screening neonatal y articular una red de tamizaje neonatal capacitada para diagnóstico de enfermedades raras o poco frecuentes, comprendiendo dentro de éstas todas las enfermedades calificadas como tales.
Iniciativa 3.1	Implementación de screening neonatal ampliado, a través de la reactivación del Plan Piloto de Pesquisa Neonatal para 26 condiciones iniciado en el año 2017 en el Hospital San Juan de Dios en conjunto con el INTA.
Indicador	3.1. Reiniciar Programa Piloto de Pesquisa ampliada para 26 condiciones suspendidas por razones presupuestarias.
Meta	3.1a Reiniciar Fase I de este programa piloto, reiniciando análisis de muestras de recién nacidos del Hospital San Juan de Dios. 3.1b Fase II, iniciar el procesamiento de las muestras en el Laboratorio de Pesquisa Neonatal del Hospital San Juan de Dios y aumentar el número de muestras analizadas. 3.1c Fase III: iniciar procesamiento de muestras en Laboratorio de Pesquisa Neonatal del Hospital Guillermo Grantt Benavente en Concepción para lograr cobertura a todo el territorio nacional. 3.1d Fase IV: procesar muestras de todos los Hospitales públicos y privados de Chile.
Fecha	2021 (reiniciar Fase I)
Frecuencia	Una vez
Iniciativa 3.2	Creación de una Comisión Nacional que evalúe permanentemente nuevas condiciones a ser incorporadas y los resultados de aquellas que han sido incorporadas, así como optimizar de forma continua su funcionamiento.

Indicador	<p>3.2a Revisar las bases para conformar una Comisión nacional, con representantes de Agrupaciones de pacientes, expertos del área del laboratorio de pesquisa neonatal, médicos y nutricionistas a cargo del seguimiento.</p> <p>3.2b Redactar y aprobar el decreto constitutivo de la Comisión nacional.</p> <p>3.2c Generar calendario de reuniones regulares (trimestrales, semestrales) de esta Comisión.</p>
Meta	<p>3.2a Decreto constitutivo de Comisión nacional.</p> <p>3.2b Actas de reuniones regulares.</p>
Fecha	2021
Frecuencia	Una vez
Iniciativa 3.3	Otorgar garantías de acceso y oportunidad para la entrega de prestaciones de asesoramiento genético de personas con ER- EPOF-EH y a sus familiares de primer grado de consanguinidad o familiares pertinentes.
Indicador	<p>2.7a Disponibilidad de servicios de asesoramiento genético (AG) para educación de personas con ER-EPOF-EH y familiares pertinentes.</p> <p>2.7b Cobertura de Servicios de Asesoramiento genético para la población.</p>
Meta	<p>2.7a Generación de programas de formación y acreditación en AG para profesionales de la salud en distintas áreas (prenatal, pediatría, oncología, otros ámbitos de atención de adultos). 80% de las unidades de atención de personas con ER-EPOF-EH cuentan con asesores genéticos con formación y acreditación que participan en la atención de pacientes y familias</p> <p>2.7b 100% cobertura presencial o por telemedicina.</p>
Fecha	<p>2.7a Diciembre 2022</p> <p>2.7b Diciembre 2022</p>
Frecuencia	<p>2.7a Anual</p> <p>2.7a Permanente</p>
Iniciativa 3.4	Incorporación de especialistas (genetistas clínicos) y otros profesionales de la salud (asesores genéticos, profesionales de la salud capacitados en asesoramiento genético) en procesos de diagnóstico prenatal para asesoramiento genético.

Indicador	Incorporación de especialistas (genetistas clínicos) y otros profesionales de la salud (asesores genéticos, profesionales de la salud capacitados en asesoramiento genético) en procesos de diagnóstico prenatal para asesoramiento genético.
Meta	2.8a Genetistas clínicos integrados en equipos de medicina materno fetal en centros asistenciales de alta complejidad. 2.8b Elaboración de programa de asesoramiento genético perinatal mediante equipo multidisciplinario (genetistas clínicos, asesores genéticos, matronas/es, enfermero/as, psicólogos/as, asistentes sociales, etc), a implementarse en unidades de medicina materno fetal en centros asistenciales de alta complejidad mediante trabajo conjunto y periódico de MINSAL, comité de expertos y representantes de agrupaciones de pacientes.
Fecha	2.8a Diciembre 2023 2.8b Junio 2023
Frecuencia	2.8a Una vez 2.8b Una vez
OBJETIVO 4	Pesquisar y prevenir factores de riesgo ambientales asociados al desarrollo de ER- EPOF-EH
Iniciativa 4.1	Creación de un programa de pesquisa y prevención de factores de riesgo asociados a EPOF-ER-EH, relacionados a un tipo de profesión, oficio o labor.
Indicador	4.1a 1 Elaboración de programa de pesquisa y prevención de factores de riesgo laboral asociadas a ER-EPOF-EH mediante trabajo conjunto y periódico de MINSAL, comité de expertos y representantes de agrupaciones de pacientes. 4.1b Normativas o recomendaciones o capacitaciones realizadas / planificadas de acuerdo a programa de prevención.
Meta	4.1a 1 documento programa de pesquisa . 4.1b 80%
Fecha	4.1a Junio 2022 4.1b Diciembre 2023
Frecuencia	4.1a semanalmente durante 1 semestre. 4.1b Anual
Iniciativa 4.2	Creación de un programa de pesquisa y prevención de factores de riesgo asociados a ER-EPOF-EH en la población general y/o poblaciones de riesgo específicas, relacionados a exposición de teratógenos (agentes capaces de causar un defecto congénito), como también agentes infecciosos, estilos de vida no saludables, entre otros.

Indicador	<p>4.2a 1 Elaboración de programa de pesquisa y prevención de factores de riesgo asociados a ER-EPOF-EH relacionados a teratógenos, agentes infecciosos, estilos de vida no saludables, etc mediante trabajo conjunto y periódico de MINSAL, comité de expertos y representantes de agrupaciones de pacientes.</p> <p>4.2b Normativas o recomendaciones o capacitaciones realizadas / planificadas de acuerdo a programa de prevención.</p>
Meta	<p>4.2a 1 documento programa de pesquisa.</p> <p>4.2b 80%</p>
Fecha	<p>4.2a Junio 2022</p> <p>4.2b Diciembre 2023</p>
Frecuencia	<p>4.2a semanalmente durante 1 semestre.</p> <p>4.2b Anual</p>
OBJETIVO 5	Implementar acciones que contribuyan a otorgar tratamiento integral, oportuno y de calidad a personas con ER- EPOF-EH.
Iniciativa 5.1	Otorgar garantías de acceso y oportunidad para las personas afiliadas a cualquier sistema de previsión de salud para el tratamiento integral de equipo multidisciplinario y que incluya apoyo psicosocial a las personas con ER-EPOF-EH, a sus cuidadores y familias.

Indicador	<p>5.1a Realización de estudio de brechas de necesidad de atención de tratamiento de especialidades para seguimiento de personas con EPOF-ER-EH mediante trabajo conjunto y periódico de MINSAL, comité de expertos y representantes de agrupaciones de pacientes</p> <p>5.1b Cobertura efectiva/ cobertura planificada de especialidades de acuerdo a horas asignadas según estudio de brechas</p> <p>5.1c Número de equipos multidisciplinarios de tratamiento en los centros de atención de personas con EPOF-ER-EH conformados / número planificado según estudio de brechas</p> <p>5.1d Decreto de Garantía de oportunidad Es el plazo máximo para el otorgamiento de las prestaciones de salud garantizadas en las formas y condiciones que determina el decreto. En caso de que el primer prestador designado por FONASA o ISAPRE no cumpla la GO, las aseguradoras tienen un plazo máximo para derivar a un segundo prestador y la Superintendencia de Salud tiene un plazo máximo para derivar a un tercer prestador en caso de que no haya sido atendido.</p> <p>5.1e Incorporación de las estadísticas de tratamiento al sistema de Registro Nacional de ER-EPOF-EH que entregue los siguientes informes de establecimientos de salud públicos y privados:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Número de personas que solicitan diagnóstico en un año. - Número de diagnósticos otorgados en un año - Número de personas a las que se les otorgó diagnóstico en un año. - Lista de espera de personas con ER-EPOF-EH.
Meta	<p>5.1a 1 Estudio de brechas realizado.</p> <p>5.1b Cobertura 90%.</p> <p>5.1c 90% Equipos conformados.</p> <p>5.1d Promulgación del Decreto de Garantía de Oportunidad.</p> <p>5.1e Disminución de las listas de espera en al menos un 50% del número de personas que solicitan atención , disminuyendo la brecha un 20% cada año.</p>
Fecha	<p>5.1a Junio 2022.</p> <p>5.1b Diciembre 2022.</p> <p>5.1c Marzo 2023.</p> <p>5.1d Un Año desde el inicio del programa.</p> <p>5.1e Un Año desde el inicio del programa.</p>
Frecuencia	<p>5.1a semanal durante 1 semestre.</p> <p>5.1b Anual.</p> <p>5.1c Anual.</p> <p>5.1d Anual.</p> <p>5.1e Anual.</p>

Iniciativa 5.2	Conformar una comisión de expertos para generar guías clínicas de diagnóstico, tratamiento, rehabilitación y atención de urgencia específicas para ER-EPOF-EH, considerando en forma adicional estudios periódicos de condiciones de salud calificadas como “ultrarraras” respecto de las cuales no sea posible aún generar guías clínicas.
Indicador	5.2a 6 Reuniones (1 mensual) coordinadas con MINSAL para la conformación de comité de expertos. 5.2b Reuniones mensuales del comité para la elaboración de guías y/o protocolos y/o recomendaciones.
Meta	5.2a 1 Comité conformado. 5.2b 1 guías y/o protocolos y/o recomendaciones elaborada mensualmente.
Fecha	5.2a Diciembre 2021. 5.2b Junio 2022.
Frecuencia	5.2a Mensual durante 1 semestre. 5.2b Anual.
Iniciativa 5.3	Otorgar garantías de acceso y oportunidad a tecnologías no farmacológicas que pueden ser opciones terapéuticas, como por ejemplo: cirugías ,implantes, prótesis, ortesis, tecnologías, dispositivos médicos, monitores de salud, ayudas técnicas y adaptaciones para la vida diaria.
Indicador	Creación de un Programa que se encargue de manera específica en resolver estas necesidades de opciones terapéuticas no farmacológicas.
Meta	Implementación del programa
Fecha	2021
Frecuencia	Semestral
Iniciativa 5.4	Otorgar garantías de acceso y oportunidad que aseguren la atención por parte de todos los profesionales necesarios en el tratamiento , seguimiento y rehabilitación de personas con ER-EPOF-EH, mediante disponibilidad de horas en establecimientos de salud.

Indicador	<p>5.4a Realización de estudio de brechas de necesidad de atención de diagnóstico de especialidades para seguimiento de personas con EPOF-ER-EH mediante trabajo conjunto y periódico de MINSAL, comité de expertos y representantes de agrupaciones de pacientes</p> <p>5.4b Cobertura efectiva/ cobertura planificada de especialidades de acuerdo a horas asignadas según estudio de brechas</p> <p>5.4c Número de equipos multidisciplinarios de diagnóstico en los centros de atención de personas con EPOF-ER-EH conformados / número planificado según estudio de brechas</p> <p>5.4d Entregar Garantía de oportunidad que es el derecho a que las atenciones de salud sean entregadas en un plazo máximo definido para cada necesidad de atención médica.</p> <p>5.4e Una reunión semanal de coordinación entre MINSAL y Red Nacional de ER-EPOF-EH para realización de informe trimestral de lista de espera de personas con ER-EPOF-EH.</p>
Meta	<p>5.4a 1 Estudio de brechas realizado.</p> <p>5.4b Cobertura 90%.</p> <p>5.4c 90% Equipos conformados.</p> <p>5.4d Entregar garantía de oportunidad.</p> <p>5.4e Disminución de las listas de espera en al menos un 50% del número de personas que solicitan atención preferencial, disminuyendo la brecha un 20% cada año.</p>
Fecha	<p>5.4a Junio 2022.</p> <p>5.4b Diciembre 2022.</p> <p>5.4c Marzo 2023.</p> <p>5.4d Marzo 2023.</p> <p>5.4e Junio 2023</p>
Frecuencia	<p>5.4a semanal durante 1 semestre.</p> <p>5.4b Anual.</p> <p>5.4c Anual.</p> <p>5.4d Anual.</p> <p>5.4e Anual.</p>

Iniciativa 5.5	Facilitación de la Superintendencia de Fondos y Seguros Previsionales para la ejecución órdenes de homologación* con códigos de prestaciones de Arancel FONASA tanto en la Modalidad Libre Elección, como en la Modalidad Institucional, con el fin de entregar cobertura a nuevas tecnologías y/o procedimientos médicos, como también a prestaciones que cuentan con bonificación existente para otras patologías pero no se encuentran incluidas en la cobertura de ER- EPOF-EH, extendiéndose a toda enfermedad para la cual tenga una evidencia clínica comprobada. <i>*entendiendo por homologación el reemplazo de prestaciones por otras no codificadas en el arancel FONASA o del contrato de salud</i>
Indicador	Número de solicitudes de homologación versus número de órdenes de homologación aceptadas por la Superintendencia de Fondos y Seguros Previsionales.
Meta	Obtener la homologación de al menos un 50% de las solicitudes, disminuyendo la brecha un 20% cada año.
Fecha	Dentro del primer año
Frecuencia	Perpetuo
OBJETIVO 6	Integrar y crear programas de seguimiento, rehabilitación y cuidados paliativos focalizados en personas con enfermedades raras o poco frecuentes y personas o poblaciones de riesgo.
Iniciativa 6.1	Otorgar garantías de acceso y oportunidad para las personas afiliadas a cualquier sistema previsional de salud para asegurar horas con profesionales de especialidades requeridas para seguimiento de personas con ER-EPOF-EH (cardiología, oftalmología, otorrinolaringología, medicina interna, dermatología, inmunología, reumatología, etc.) y fomentar la creación de equipos multidisciplinarios para la atención integral de ellas.

Indicador	<p>6.1a 1 Realización de estudio de brechas de necesidad de atención de especialidades para seguimiento de personas con EPOF-ER-EH mediante trabajo conjunto y periódico de MINSAL, comité de expertos y representantes de agrupaciones de pacientes</p> <p>6.1b Cobertura efectiva/ cobertura planificada en policlínicos de especialidades de acuerdo a horas asignadas según estudio de brechas</p> <p>6.1c Número de equipos multidisciplinarios de seguimiento en los centros de atención de personas con EPOF-ER-EH conformados / número planificado según estudio de brechas</p> <p>6.1d Decreto de Garantía de oportunidad Es el plazo máximo para el otorgamiento de las prestaciones de salud garantizadas en las formas y condiciones que determina el decreto. En caso de que el primer prestador designado por FONASA o ISAPRE no cumpla la GO, las aseguradoras tienen un plazo máximo para derivar a un segundo prestador y la Superintendencia de Salud tiene un plazo máximo para derivar a un tercer prestador en caso de que no haya sido atendido.</p>
	<p>6.1e Incorporación de las estadísticas de tratamiento al sistema de Registro Nacional de ER-EPOF-EH que entregue los siguientes informes de establecimientos de salud públicos y privados: Número de personas que solicitan diagnóstico en un año. Número de diagnósticos otorgados en un año Número de personas a las que se les otorgó diagnóstico en un año. Lista de espera de personas con ER-EPOF-EH</p>
Meta	<p>6.1a 1 Estudio de brechas realizado.</p> <p>6.1b Cobertura 90%.</p> <p>6.1c 90% Equipos conformados.</p>
Fecha	<p>6.1a Junio 2022.</p> <p>6.1b Diciembre 2022.</p> <p>6.1c Marzo 2023.</p>
Frecuencia	<p>6.1a semanal durante 1 semestre.</p> <p>6.1b Anual.</p> <p>6.1c Anual.</p>
Iniciativa 6.2	<p>Otorgar garantías de acceso y oportunidad para las personas afiliadas a cualquier sistema previsional de salud que aseguren el acceso a rehabilitación adecuada de acuerdo a una evaluación de brechas por centros y guías clínicas elaboradas por comité de expertos nacional.</p>

Indicador	<p>6.2a Elaboración de estudio de brechas en rehabilitación mediante trabajo conjunto y periódico de MINSAL, comité de expertos y representantes de agrupaciones de pacientes.</p> <p>6.2b Elaboración de plan de cierre de brechas mediante trabajo conjunto y periódico de MINSAL, comité de expertos y representantes de agrupaciones de pacientes.</p> <p>6.2c Cobertura efectiva / planificada en acceso a rehabilitación de acuerdo según guías y/o protocolos y/o recomendaciones.</p>
Meta	<p>6.2a 1 Estudio de brechas elaborado.</p> <p>6.2b 1 Documento de plan de cierre de brechas elaborado.</p> <p>6.2c Cobertura 90%.</p>
Fecha	<p>6.2a Junio 2022.</p> <p>6.2b Diciembre 2022.</p> <p>6.2c Junio 2023.</p>
Frecuencia	<p>6.2a semanal durante 1 semestre.</p> <p>6.2b semanal durante 1 semestre.</p> <p>6.2c Anual.</p>
Iniciativa 6.3	Implementación de medidas para asegurar disponibilidad de seguimiento mediante equipos de salud mental.
Indicador	6.3 Número de equipos multidisciplinarios de EPOF-ER-EH con profesionales de salud mental integrados (directa o indirectamente según disponibilidad de cada centro) / planificado de acuerdo a número de equipos multidisciplinarios conformados según la iniciativa 4.2.
Meta	6.3 Profesionales de salud mental integrados a equipo multidisciplinario de EPOF-ER-EH en 80% de los centros planificados.
Fecha	6.3 Marzo 2023
Frecuencia	6.3 Anual
Iniciativa 6.4	Generación de un sistema que recoja e incorpore información sobre experiencias y preferencias de las personas con EPOF-ER-EH en los servicios asistenciales.

Indicador	6.4a 1 Creación de plataforma informática para registro de experiencias y preferencias de las personas con EPOF-ER-EH en el los servicios asistenciales mediante trabajo conjunto y periódico de MINSAL, comité de expertos y representantes de agrupaciones de pacientes 6.4b 6 capacitaciones de personal de OIRS para registro en esta plataforma
Meta	6.4a Plataforma implementada. 6.4b Capacitaciones ejecutadas / capacitaciones planificadas 90%.
Fecha	6.4a Diciembre 2022 6.4b Junio 2023
Frecuencia	6.4a semanal durante 1 semestre 6.4b Anual

OBJETIVO 7	Garantizar el otorgamiento de diagnósticos y tratamientos de personas con enfermedades raras o poco frecuentes.
Iniciativa 7.1	Creación de un Fondo que otorgue protección financiera para diagnósticos, tratamientos, seguimiento y rehabilitación de todas las personas con ER – EPOF – EH, que contemple un sistema de evaluación permanente de resultados y de nuevas tecnologías para ser incorporadas, y que dote a quien lo administre y ejecute, de atribuciones para implementar procesos de negociación y compra estratégica.
Indicador	<p>7.1a Realización de estudio de brechas de cobertura de diagnósticos, tratamientos, seguimiento y rehabilitación de personas con ER – EPOF – EH, y de estimación de costos para la cobertura universal.</p> <p>7.2b Implementación de un sistema de evaluación de resultados y de nuevas tecnologías para ser incorporadas, administrado por un ente compuesto por representantes de la sociedad civil.</p> <p>7.1c Personas Atendidas en la Red nacional de ER- EPOF - EH con confirmación diagnóstica/ Personas con cobertura para su diagnóstico, tratamiento, seguimiento y rehabilitación.</p>
Meta	<p>7.1a Estudio de brechas y costos realizado.</p> <p>7.2b Entidad encargada del sistema constituida y en funcionamiento.</p> <p>7.3c 100%</p>
Fecha	<p>7.1a Diciembre 2021</p> <p>7.2b Diciembre 2022</p> <p>7.3c Diciembre 2022</p>
Frecuencia	<p>7.1a Una vez.</p> <p>7.2b Permanente.</p> <p>7.3c Permanente.</p>
Iniciativa 7.2	Reconocimiento por parte de FONASA de los sistemas de registro de diagnósticos de ER-EPOF-EH en ficha clínica electrónica de centros de salud públicos con códigos CIE, OMIM, HPO y/u Códigos Orphanet (de acuerdo a la iniciativa 2.7) con el fin de que estos diagnósticos estén asociados a las distintas prestaciones que les corresponden para protección financiera.
Indicador	Diagnósticos de ER-EPOF-EH con códigos CIE, OMIM, HPO y/u Orphanet integrados en sistema operativo de FONASA y en funcionamiento válido para tramitación de prestaciones asociadas.
Meta	100%

Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Una vez
Iniciativa 7.3	Codificación en FONASA de exámenes (incluyendo exámenes genéticos y no genéticos), evaluaciones por especialidades y procedimientos para el diagnóstico, seguimiento y rehabilitación de personas con ER-EPOF-EH en modalidad libre elección y modalidad institucional, ya sean realizados en Chile o en el extranjero para aquellos que no tengan disponibilidad en el país.
Indicador	7.3 Exámenes con codificación FONASA de un listado de Estudios, exámenes, prestaciones y procedimientos relacionados a EPOF
Meta	7.3 100%
Fecha	7.3 Diciembre 2024
Frecuencia	7.3 Una vez y actualizar cuando se actualicen las guías o protocolos y o se actualice el arancel FONASA
Iniciativa 7.4	Establecimiento de una exención de cargas tributarias a aquellos estudios o exámenes de salud que se deban realizar en el extranjero para personas con ER-EPOF-EH.
Indicador	7.4a Propuesta Modificación Norma/Ley para eliminar IVA en estudios o exámenes de salud para personas con ER- EPOF-EH.
Meta	7.4 Documento Elaborado y presentado a tramitación a la autoridad que corresponda
Fecha	7.4 Diciembre 2021
Frecuencia	7.4 una vez
Iniciativa 7.5	Incorporar a las ER-EPOF-EH al sistema de Cobertura Adicional para Enfermedades Catastróficas (CAEC) para asegurar la hospitalización fuera de la red, es decir, sistema libre elección en el caso que en el sistema institucional la oferta de atención no esté disponible o exista un retraso que signifique un deterioro en el estado de salud de la persona.
Indicador	Porcentaje de enfermedades con cobertura CAEC por año.
Meta	100 % de las ER-EPOF-EH estén consideradas en la cobertura CAEC .

Fecha	Diciembre 2021
Frecuencia	Una vez
Iniciativa 7.6	Eliminación de las preexistencias de salud en contratos con Isapres y seguros médicos.
Indicador	Porcentaje de ER-EPOF-EH que no sean consideradas como preexistencias
Meta	Que el 100 % de las ER-EPOF-EH no sean consideradas como pre existencias, aun estas sean diagnosticadas de manera pre natal.
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Una Vez
Iniciativa 7.7	Cobertura de la atención y hospitalización domiciliaria en todas sus formas
Indicador	% de cobertura financiera de las atenciones y hospitalizaciones domiciliarias brindadas.
Meta	Las hospitalizaciones y atenciones solicitadas por los profesionales de la salud deben tener cobertura similar a que si estas fueran efectuadas en una prestador institucional de atención cerrada .
Fecha	2023
Frecuencia	Una vez

EDUCACIÓN, PROMOCIÓN Y FORMACIÓN	
PROMOCIÓN	
OBJETIVO 1	Comprometer al máximo de la sociedad, especialmente a los tomadores de decisiones en la necesidad y posibilidades reales de intervención en esta área, e incorporar a personas con ER-EPOF-EH, sus familias y cuidadores con sus propias demandas.
Iniciativa 1.1	Creación de una plataforma de acogida de todas las instituciones de la sociedad civil a lo largo del país (Foro virtual no solo de personas con ER-EPOF-EH) que pueda estar vinculada o no a una oficina de ER-EPOF-EH del Minsal y que se relacione (via link) con las página web y redes sociales de todas las instituciones relacionadas. Apertura de plazas para especialistas en la red de salud.
Indicador	Plataforma en línea
Meta	Plataforma en línea funcionando
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Evento único, actualizaciones periódicas según necesidad
Iniciativa 1.2	Realización de foros para consensuar actividades de interés general (independiente de las tareas de cada organización) y visibilizar la diversidad de las distintas ER-EPOF-EH.
Indicador	Número de foros para consensuar actividades de interés general (independiente de las tareas de cada organización) y visibilizar la diversidad de las distintas ER-EPOF-EH realizados / Número de foros para consensuar actividades de interés general (independiente de las tareas de cada organización) y visibilizar la diversidad de las distintas ER-EPOF-EH programados
Meta	100% realizados
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
OBJETIVO 2	Visibilizar las enfermedades ER-EPOF-EH que se presentan en Chile, en distintos públicos objetivos con la finalidad de destruir prejuicios y que se conozcan a nivel de la formación académica, Centros de Atención Primaria o Cefam y Servicios de Urgencias públicos y privados y todas las instancias que sean necesarias.

Iniciativa 2.1	Informar del quehacer del sector, infografías educativas. Desarrollar y/o informar de conversatorios seminarios nacionales e internacionales, columnas de opinión, notas y reportajes sobre casos y temas de interés nacional e internacional.
Indicador	a) Número de infografías por patología específica distribuidas en APS/ Número de infografías por patología específica diseñadas. b) Productos comunicacionales efectuados / 24 productos comunicacionales mínimos esperados por año (al menos 2 por mes)
Meta	a) 80% b) 100%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 2.2	Anunciar las propuestas comunicacionales de la mesa de trabajo de promoción, educación y formación.
Indicador	Número propuestas de la mesa de trabajo de PEF anunciadas en la plataforma de ER-EPOF-EH / Número propuestas de la mesa de trabajo de ER-EPOF-EH generadas en la plataforma de ER-EPOF-EH
Meta	10%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 2.3	Publicación de las cápsulas educativas desarrolladas por las áreas de formación y educación para que estén a disposición permanente de los visitantes de la página.
Indicador	Número de cápsulas educativas desarrolladas por las áreas de formación y educación publicadas en la plataforma de ER-EPOF-EH / Número de cápsulas educativas desarrolladas por las áreas de formación y educación diseñadas para difundir en la plataforma de ER-EPOF-EH
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual

Iniciativa 2.4	Conmemoración del Día Nacional de ER-EPOF-EH
Indicador	Constatar difusión de mensajes sobre ER-EPOF-EH en medios digitales, prensa escrita y TV, durante el mes de febrero de cada año.
Meta	Incrementar por año al menos un 10% de la difusión lograda el año anterior, teniendo como referencia el primer año (2021) que tuvo 7 notas de televisión, 3 entrevistas en radios, 2 prensa escrita 8 on line y 24 en regiones.
Fecha	Abril 2022
Frecuencia	Anual
OBJETIVO 3	Fomentar alianzas estratégicas en una plataforma, lo más amplia posible, de los distintos ámbitos vinculados a las ER-EPOF- EH, públicas y privadas, para lograr una sinergia en la acción que potencie iniciativas que se puedan estar desarrollando aisladas, desde asociaciones de pacientes, autoridades, parlamentarios, universidades, sociedades científicas, ministerios de Salud, Trabajo, Desarrollo Social y sus dependencias, etc. Además de organizaciones internacionales relacionadas que permitan ampliar y reforzar las acciones en Chile y el exterior.
Iniciativa 3.1	Vinculación a la Plataforma de ER-EPOF-EH de la convocatorias a cursos de educación nacional e internacional y eventuales estudios clínicos e investigaciones de interés en estas patologías
Indicador	Verificar que en la Plataforma de ER-EPOF-EH las ventanas correspondientes a cursos e investigaciones contengan material actualizado (del año en curso)
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Cada tres meses se debe actualizar contenidos
Iniciativa 3.2	Vinculación con medios de comunicación para poner a disposición temas, voceros y mensajes claves en el marco del plan de comunicaciones de ER-EPOF-EH.
Indicador	Informe sobre compendio de contactos establecidos con medios de comunicación para dejar a disposición de ellos temas, voceros, referentes y mensajes claves sobre ER-EPOF-EH.
Meta	Establecer al menos 50 contactos con diferentes medios en todo el país. Incrementando al menos un 10% de contactos por año.

Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 3.3	Campañas exprés de multimedia sobre eventos comunes generales con planes de comunicación específicos (Mensajes de rostros)
Indicador	Al menos dos campañas express al año que incluyan mensajes de rostros
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 3.4	Capacitar y promover la importancia del uso del fono salud responde para orientación y resolución de consultas que personas con ER-EPOF-EH, cuidadores y profesionales sanitarios tengan respecto a usos de la Ley de Urgencia, Ley GES - Ex AUG, Ley Ricarte Soto y otras leyes que favorecen a las personas viviendo con una ER-EPOF-EH.
Indicador	Efectuar en el año, al menos dos jornadas de capacitación sobre la importancia del Fono Salud Responde en cuanto a su rol dentro de la orientación de leyes que favorecen a las personas con ER-EPOF-EH en Chile.
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 3.5	Designación de personal a nivel local (en cada centro asistencial) como referente de ER-EPOF-EH a quien realizar consultas y/o solicitar información sobre prestaciones y/o coberturas.
Indicador	Referente de ER-EPOF-EH designado en cada centro asistencial.
Meta	75% primer año 85% segundo año 100% tercer año
Fecha	Diciembre 2024 (año uno)

Frecuencia	Única vez en cada estamento, reevaluar el incremento porcentual anualmente.
OBJETIVO 4	Generar y capacitar a organizaciones/aliados específicos en diferentes áreas y ocupaciones, para que asuman vocerías desde sus propias ubicaciones, en pro del mejor desarrollo, calidad de vida, inserción escolar/laboral, social y atención en salud de las personas con ER-EPOF-EH.
Iniciativa 4.1	Capacitación a las organizaciones/ aliados en comunicación oral estratégica y nuevas tecnologías de la comunicación.
Indicador	Número de capacitaciones a las organizaciones/aliados en comunicación oral y estratégica y nuevas tecnologías de la comunicación realizadas / Número de capacitaciones a las organizaciones/aliados en comunicación oral y estratégica y nuevas tecnologías de la comunicación programadas.
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 4.2	Capacitación a las organizaciones/ aliados en la generación materiales de difusión para distintos públicos con argumentos como estudios científicos, experiencias internacionales, difusión de prensa a públicos específicos, parlamentarios, autoridades etc.
Indicador	Número de capacitaciones a las organizaciones/aliados en la generación de materiales de difusión / Número de capacitaciones a las organizaciones/aliados en generación de materiales programadas.
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2023
Frecuencia	Anual
Iniciativa 4.3	Capacitación en la generación de sistema de búsquedas de fondos concursables y de apoyo al desarrollo de proyectos de las Asociaciones de pacientes con ER-EPOF- EH.
Indicador	Efectuar al menos dos capacitaciones al año (una por semestre) a las organizaciones/aliados en la generación de sistemas de búsquedas de fondos concursables y de apoyo al desarrollo de proyectos de las organizaciones de personas con ER-EPOF-EH.

Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 4.4	Diseño de formas de integración para las alianzas estratégicas sobre ER-EPOF-EH con la academia, investigadores, sociedades científicas, asociaciones profesionales y organismos internacionales como OPS-OMS, APEC, ONU, Orphanet, Unión Europea, etc.
Indicador	Monografía publicada y distribuida a las agrupaciones/aliados estratégicos sobre diseño de formas de integración para las alianzas estratégicas en ER-EPOF-EH.
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2025
Frecuencia	Anual.
OBJETIVO 5	Dar espacio de representación a todas las organizaciones de base de EPF a lo largo del país, federadas o no.
Iniciativa 5.1	Promoción de la existencia y utilidad del Registro de Asociaciones de Pacientes del Ministerio de Salud
Indicador	Una campaña anual sobre Promoción de la existencia y utilidad de estar inscrito en el Registro de Asociaciones de Pacientes del Ministerio de Salud realizada.
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 5.2	Cápsula sobre Promoción de la existencia y utilidad de estar inscrito en el Registro de Asociaciones de Pacientes del Ministerio de Salud disponible en la Plataforma de ER-EPOF-EH para consulta permanente.

Indicador	Cápsula sobre promoción de la existencia y utilidad de estar inscrito en el Registro de Asociaciones de Pacientes del Ministerio de Salud disponible en la Plataforma de ER-EPOF-EH para consulta permanente.
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
EDUCACIÓN	
OBJETIVO 6	Elaborar planes de Humanización de la Educación profesional y técnica respecto a las ER-EPOF-EH para fomentar la inclusión y equidad, junto a la no discriminación o vulneración de Derechos Fundamentales.
Iniciativas 6.1.	Generación de una política de educación cívica, cultural, ética, moral filosófica y sanitaria que garantice el cumplimiento de los Derechos Fundamentales de las personas viviendo con ER-EPOF-EH, sus familiares y cuidadores.
Indicador	Monografía de la política de educación cívica, cultural, ética, moral filosófica y sanitaria que garantice el cumplimiento de los Derechos Fundamentales de las personas viviendo con (ER-EPOF-EH), sus familiares y cuidadores.
Meta	Monografía publicada en plataforma de ER-EPOF-EH
Fecha	Marzo 2023
Frecuencia	Única
Iniciativa 6.2.	Ciclo de Educación a funcionarios del Ministerio de Justicia y Ministerio Público sobre ER-EPOF-EH, que los faculte y habilite para la toma de decisiones.
Indicador	Número de jornadas de capacitación realizadas / 16 jornadas de capacitación planificadas (una por región) al año.
Meta	75%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual

Iniciativa 6.3.	Inclusión de las ER-EPOF-EH dentro de las mallas curriculares de carreras técnicas y profesionales, educación humanidades, ciencias sociales y comunicación.
Indicador	a) Número de programas revisados (se realiza sugerencia). b) Número de programas que implementan sugerencias
Meta	a.i) El primer año debieran haber sido evaluados los programas del área de educación y humanidades, de todas las universidades. a.ii) El segundo año debieran haber sido evaluados los programas del área de ciencias sociales y comunicación, de todas las universidades. a.iii) El tercer año debieran haber sido evaluados los programas de las carreras técnicas. b) A un año de haber sido entregadas las recomendaciones se espera que al menos el 50% de los programas hayan introducido los contenidos sugeridos.
Fecha	a.i) Marzo 2023. a.ii) Marzo 2024. a.iii) Marzo 2025. b) A partir de marzo 2024.
Frecuencia	Anual
OBJETIVO 7	Fomentar la alfabetización y convivencias en diversidad, desde la primera infancia y hasta la adultez, en el ámbito educacional para propiciar ambientes inclusivos que garanticen el derecho a una educación de calidad.
Iniciativa 7.1	Elaboración de infografías sobre ER-EPOF-EH que incluyan aspectos sanitario, psicológicos y necesidades educativas especiales.
Indicador	Infografías sobre ER-EPOF-EH editadas, impresas y distribuidas.
Meta	20 infografías (una por condición de salud) al primer año. 50 infografías al segundo año. * Priorizadas desde el segundo año conforme a la prevalencia de estas en el país detectado por el Registro Nacional de ER-EPOF-EH.
Fecha	Diciembre 2022 Diciembre 2023
Frecuencia	Anual
Iniciativa 7.2	Rediseño de formulario en línea de discapacidad escolar aunado a informe médico de situación particular de la persona viviendo con ER-EPOF-EH.

Indicador	Generación de formulario en línea operativo.
Meta	100%
Fecha	Marzo 2023
Frecuencia	Única
Iniciativa 7.3	Vinculación de las comunidades educativas con las Asociaciones de pacientes para asesorías (visitas, talleres) virtuales o en terreno.
Indicador	Número de asesorías realizadas / Número de asesorías solicitadas por las comunidades educativas.
Meta	80%
Fecha	Abril 2023
Frecuencia	Anual
Iniciativa 7.4	Generación de contenidos para la Plataforma de ER-EPOF-EH referentes a inserción e inclusión escolar.
Indicador	Edición de al menos un material (escrito o audiovisual) sobre inclusión escolar para la Plataforma de ER-EPOF-EH.
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
OBJETIVO 8	Fomentar la alfabetización y convivencias en diversidad en el ámbito laboral para propiciar ambientes inclusivos.
Iniciativa 8.1	Elaboración de infografías sobre ER-EPOF-EH que incluyan aspectos sanitario, psicológicos y necesidades laborales especiales.
Indicador	Infografías sobre ER-EPOF-EH editadas, impresas y distribuidas.
Meta	20 infografías (una por condición de salud) al primer año 50 infografías al segundo año * Priorizadas desde el segundo año conforme a la prevalencia de estas en el país detectado por el Registro Nacional de ER-EPOF-EH

Fecha	Diciembre 2022. Diciembre 2023.
Frecuencia	Anual
Iniciativa 8.2	Implementación de estrategias de gestión del cambio para una mejor inserción e inclusión laboral.
Indicador	Número de asesorías para la gestión del cambio realizadas / Número de asesorías para la gestión del cambio solicitadas
Meta	80%
Fecha	Abril 2023
Frecuencia	Anual
Iniciativa 8.3	Vinculación de las Asociaciones de pacientes a asesorías personalizadas virtuales o en terreno.
Indicador	Número de asesorías realizadas / Número de asesorías solicitadas por las comunidades laborales.
Meta	80%
Fecha	Abril 2023
Frecuencia	Anual
Iniciativa 8.4	Generación de contenidos para la Plataforma de ER-EPOF-EH referentes a inserción e inclusión laboral.
Indicador	Edición de al menos un material (escrito o audiovisual) sobre inclusión laboral de personas viviendo con con ER-EPOF-EH para la Plataforma de ER-EPOF-EH.
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
OBJETIVO 9	Alfabetizar en salud a las personas viviendo con ER-EPOF-EH sus familiares y cuidadores sobre su enfermedad, derechos, deberes, beneficios y oportunidades.

Iniciativa 9.1	Capacitación en el desarrollo de habilidades y adquisición de herramientas a las personas viviendo con ER-EPOF-EH, sus familiares y cuidadores, respecto a derechos y deberes, acceso, financiamiento, medicamentos, ayudas técnicas, tratamientos complementarios, acompañamiento, preparación de consulta, beneficios existentes, entre otros.
Indicador	Al menos una capacitación efectuada tanto a beneficiarios del sistema público como privado en cada región del país por año.
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2023
Frecuencia	Única entrega
Iniciativa 9.2	Generación de cartillas educativas cuando un paciente debuta con una condición de salud ER-EPOF-EH.
Indicador	Edición y disponibilidad de estas cartillas a solicitud de centros de atención, para al menos 10 ER o EPOF el primer año a incrementar 100% por año.
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 9.3.	Generación de respuestas a preguntas frecuentes sobre ER-EPOF-EH para potenciales consultantes al fono Salud Responde, y Plataforma ER-EPOF-EH.
Indicador	Banco de preguntas frecuentes sobre ER-EPOF-EH y sus respuestas
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 9.4.	Levantamiento de listado de fuentes bibliográficas confiables online para obtener información sobre ER-EPOF-EH.
Indicador	Listado de fuentes bibliográficas confiables disponible online para obtener información sobre ER-EPOF-EH, en página Minsal y/o Plataforma de ER-EPOF-EH.

Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 9.5	Generación de cápsulas educativas de apoyo y contención emocional y psicológica.
Indicador	Cápsulas educativas de apoyo y contención emocional y psicológica disponibles para consulta a demanda el página de Minsal y/o Plataforma de ER-EPOF-EH.
Meta	100%
Fecha	Junio 2023
Frecuencia	Anual
Iniciativa 9.6	Difusión a través de equipo de salud tratante sobre la existencia de Asociaciones de pacientes de ER-EPOF-EH. Charlas presenciales o virtuales para profesionales de las distintas regiones del país capacitando sobre su existencia y servicios que prestan las Asociaciones de Pacientes.
Indicador	Número de charlas (presencial o en red) para los profesionales de la Salud pública y privada realizadas
Meta	2 charlas al año
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual (reforzar es necesario por rotación alta de personal)
Iniciativa 9.7.	Generación de cápsulas de testimonios de personas con ER-EPOF-EH y/o con información médica para ser difundidas en salas de espera de centros de atención médica o medios de comunicación.
Indicador	20 cápsulas de testimonios de personas con ER-EPOF-EH y/o con información médica para ser difundidas en salas de espera de centros de atención médica o medios de comunicación serán creadas el primer año , con incremento del 20% por año.
Meta	100%

Fecha	Marzo 2023
Frecuencia	Anual
Iniciativa 9.8	Generación de charlas sobre ER-EPOF-EH presenciales o virtuales, que puedan posteriormente ser dejadas para libre consulta en línea en la Plataforma de ER-EPOF-EH.
Indicador	Al menos 5 charlas sobre ER-EPOF-EH presenciales o virtuales, quedarán para libre consulta en línea en la Plataforma de ER o EPOF cada año.
Meta	100%
Fecha	Marzo 2023
Frecuencia	Anual
Iniciativa 9.9	Capacitación a la personas viviendo con ER-EPOF-EH, sus familiares y cuidadores sobre la importancia de participar en estudios genéticos, compartir esta información en bases de datos internacionales y procesos de asesoramiento genético.
Indicador	Realización de al menos una charla (presencial o en red) para las personas viviendo con ER-EPOF-EH sobre la importancia de poder compartir esta información genética con bases de datos internacionales para poder avanzar en el conocimiento de este tipo de patologías, así como en el proceso de asesoramiento genético, la cual quedará disponible para consulta a demanda en la Plataforma de ER-EPOF-EH.
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
OBJETIVO 10	Capacitar a los aliados clave para el cuidado, manejo, acompañamiento e inclusión de personas viviendo con ER-EPOF-EH y sus familias.
Iniciativa 10.1	Capacitación a los miembros de las Asociaciones de pacientes en áreas como el tratamiento y protocolos que se encuentran en nuestro país para una condición de salud determinada tales como diagnóstico (estudios enzimáticos, funcionales, genéticos, investigación), tratamiento y seguimiento (GES, Ley Ricarte Soto, Ley de Urgencia, entre otras), derechos fundamentales, comorbilidades; con el fin de que puedan ser agentes de capacitación al interior de sus agrupaciones y de acogida a nuevos miembros.

Indicador	Jornadas semestrales para agentes aliados de ER-EPOF-EH ejecutadas / Jornadas semestrales para agentes aliados de ER-EPOF-EH EPOF agendadas.
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 10.2	Generación de programas de capacitación tipo “Cuidador-paciente Experto”, que brinde un perfil para acompañar, liderar, promover, educar, contribuir al desarrollo de protocolos de investigación e interactuar con otros líderes del sector para mejorar las condiciones de las personas con ER-EPOF-EH.
Indicador	Curso anual de capacitación para “Cuidador - Paciente Experto” ejecutado
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2024
Frecuencia	Cada dos años
Iniciativa 10.3	Generación de tarjetas de emergencia por cada tipo de ER-EPOF-EH, que contribuya a mejorar la calidad de atención ante una urgencia médica.
Indicador	Edición y disponibilidad en línea en Plataforma de ER-EPOF-EH para imprimir a demanda de al menos 20 patologías el primer año, a incrementar el 20% por año conforme a datos de prevalencia del Registro Nacional de ER-EPOF-EH.
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 10.4	Elaboración de un Manual de Consulta sobre ER-EPOF-EH en Chile, para ser publicado en la Plataforma de ER-EPOF-EH. Este manual debiera incluir al menos datos relevantes por patología, datos clave al momento de una urgencia médica, centros hospitalarios para derivación, guía de médicos especialistas en la patología por Región.

Indicador	Manual de Consulta sobre ER o EPOF Chile publicado en la Plataforma de ER o EPOF.
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2024
Frecuencia	Anual
Iniciativa 10.5	Generar campaña 2022, con la participación de a lo menos 2 establecimientos educacionales por región, para una Campaña ER-EPOF-EH a nivel nacional e invitarlos a participar y crear iniciativas que puedan aportar a un mejor manejo de la sociedad escolar en la integración.
Indicador	Número de establecimientos participantes en la Campaña nacional ER-EPOF-EH e informe entregado a oficina Plan ER- EPOF-EH.
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2023
Frecuencia	Única vez (a reevaluar su continuidad según piloto y resultados)
Iniciativa 10.6	Creación de actividades culturales, de educación experiencial y lúdica sobre ER-EPOF-EH.
Indicador	Generación de al menos un proyecto artístico por año referente a ER-EPOF-EH , que idealmente incluya personas con ER-EPOF-EH
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2023
Frecuencia	Anual
Iniciativa 10.7	Creación de la percepción sobre la necesidad de realizar congresos o seminarios/ capacitaciones / cursos Técnicos / Simposios relacionados con ER-EPOF-EH en diferentes áreas en Chile.
Indicador	A través de la comunicación establecida con diversos agentes/ aliados estratégicos en el campo de la ER-EPOF-EH, se convocará a los diversos agentes de la comunidad a ejecutar actividades desde sus áreas de trabajo que difundan el tema de las ER-EPOF-EH, como medida de facilitación en mejoras para el desarrollo integral de este grupo de personas con ER- EPOF - EH.

Meta	Tener por año al menos un congreso o seminario/ capacitación / curso técnico o simposio relacionados con ER-EPOF-EH en diferentes áreas en Chile.
Fecha	Marzo 2023
Frecuencia	Anual
OBJETIVO 11	Generar otros materiales atinentes a capacitación en ER-EPOF-EH para medios digitales disponibles actualmente y/o para Plataforma ER-EPOF-EH.
Iniciativa 11.1	Generar información para incluir en la página del Minsal sobre definición de ER-EPOF-EH, así como también su incorporación al listado de enfermedades por orden alfabético https://www.minsal.cl/problemas_orden_alfabetico/ , incorporación del plan nacional de ER-EPOF-EH la sección protección de salud de la página del Minsal.
Indicador	Publicación de la definición de ER-EPOF-EH, así como también su incorporación al listado de enfermedades por orden alfabético https://www.minsal.cl/problemas_orden_alfabetico/ , incorporación del plan nacional de ER-EPOF-EH a la sección protección de salud de la página del Minsal.
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual (actualización)
Iniciativa 11.2	Generar material educativo diverso sobre ER-EPOF-EH para ser vinculado inicialmente a ventana de la página Minsal y/o a las página http://www.redcronicas.cl/ , que sirva como sitio web educativo público sobre el tema en tanto inicia el funcionamiento de la Plataforma de ER-EPOF-EH.
Indicador	Publicación de al menos 5 contenidos educativos sobre ER-EPOF-EH inicialmente a ventana de la página Minsal y/o a las página http://www.redcronicas.cl/ , que sirva como sitio web educativo público sobre el tema en tanto inicia el funcionamiento de la Plataforma de ER-EPOF-EH.
Meta	100%
Fecha	Marzo 2023
Frecuencia	Anual

OBJETIVO 12	Identificar otras necesidades y estrategias de educación posibles de implementar sobre ER o EPoF en Chile que no hayan sido consideradas en esta mesa.
Iniciativa 12.1	Elaboración de un listado de necesidades para la educación de las ER-EPOF-EH considerando las personas con ER- EPOF - EH, cuidadores, academia, autoridades, profesionales/funcionarios de salud, educación, justicia, ciencias sociales, administración, y la comunidad general a través de mesas de trabajo con cada estamento.
Indicador	Monografía compendio de los reportes de las mesas por estamento.
Meta	En el primer año debieran suceder al menos cinco mesas de trabajo (que incluya al menos: personas con ER-EPOF-EH y familias, salud, educación, justicia y trabajo) para el segundo año se sumarán otras cinco áreas diferentes.
Fecha	Marzo 2023
Frecuencia	Anual
Iniciativa 12.2	Categorización de las necesidades de los actores, priorizando conforme a su pertinencia, relevancia y disponibilidad de recursos (humanos, económicos, etc.) y creación de planes a desarrollar desde las necesidades seleccionadas según criterio de educación considerando los destinatarios y su entorno. Estos planes deben incluir proceso de implementación, evaluación y posibilidades de mejora una vez sean ejecutados.
Indicador	a) Planes diseñados para educar sobre las necesidades seleccionadas con metodologías especiales conforme a destinatarios y su entorno. b) Planes implementados
Meta	a) Al menos un plan para cada una de las mesas de trabajo por año. b) Al menos un plan para cada una de las mesas de trabajo.
Fecha	a) Diciembre 2024. b) Diciembre 2025.
Frecuencia	Anual

FORMACIÓN	
OBJETIVO 13	Formar profesionales de la salud especialistas en tratamiento de personas con enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas (ER-EPOF-EH).
Iniciativa 13.1	Apertura de plazas para especialistas en la red de salud.
Indicador	Número de plazas para especialistas abiertas / Número de plazas para especialistas requeridas conforme a la brecha existente de cada una.
Meta	Reducir en al menos 20% la brecha de especialistas requeridos por año en el país, de forma tal que en 5 años no exista esta brecha, salvo la generada por acogida a retiro de los profesionales.
Fecha	5 años
Frecuencia	Anual
Iniciativa 13.2	Concurso para becas de CONISS y EDF anuales
Indicador	Número de becas asignadas por CONISS y EDF anuales asignadas/ número de becas a concurso por CONISS y EDF requeridas por año para especialistas para cubrir la brecha de cada una.
Meta	100% de becas asignadas
Fecha	Junio 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 13.3	Concurso de becas para profesionales de la salud no médicos , que se especialicen en áreas afines con el tratamiento y atención de personas con ER-EPOF-EH
Indicador	Becas asignadas en los concursos para formación de profesionales de la salud no médicos, que se especialicen en áreas afines con el tratamiento y atención de personas con ER-EPOF-EH/ Becas concursables para profesionales de la salud no médicos, que se especialicen en áreas afines con el tratamiento y atención de personas con ER-EPOF - EH.
Meta	100% de becas asignadas
Fecha	Junio 2022

Frecuencia	Anual
Iniciativa 13.4	Apertura de concurso de becas para pasantías en el extranjero en áreas que Chile cuente con un desarrollo menor
Indicador	Becas asignadas / Becas concursables
Meta	80% de becas asignadas primer año, 100% becas asignadas desde el segundo año
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 13.5	Inclusión en el currículo de formación de profesionales y técnicos de la salud contenidos sobre existencia y cuidados en las ER - EPOF-EH
Indicador	Mallas curriculares de carreras técnicas y profesionales en salud con contenido sobre existencia y cuidados en las ER - EPOF-EH en Chile/ Número de carreras técnicas y profesionales en salud en Chile
Meta	50% de de las mallas curriculares de carreras técnicas y profesionales en salud en Chile incluirán contenido sobre existencia y cuidados en las ER - EPOF-EH para el año 2023 y se incrementará a razón de 25% por año de forma tal que a 2025 el 100% de las carreras contarán con estos contenidos
Fecha	Diciembre 2023 (50%) , diciembre 2024 (75%) y diciembre 2025 (100%)
Frecuencia	Anual
OBJETIVO 14	Capacitar de manera continua al personal de salud que atiende a personas con ER-EPOF-EH en Chile.
Iniciativa 14.1	Charlas presenciales y/o en línea por grupos de patologías similares desde la APS hasta los niveles superiores de atención en salud.
Indicador	Número de jornadas de capacitación realizadas / Número de jornadas de capacitación planificadas
Meta	80%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual

Iniciativa 14.2	Capacitaciones al personal de la salud sobre herramientas en línea disponibles para consulta rápida sobre enfermedades ER- EPOF - EH desde la APS hasta los niveles superiores de atención en salud.
Indicador	Número de jornadas de capacitación realizadas / Número de jornadas de capacitación planificadas.
Meta	75%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 14.3	Alianzas entre Ministerio de Salud, Ministerio de Educación, Ministerio de Ciencias, Asociaciones de pacientes con ER-EPOF-EH, academia e investigadores, para generar los contenidos de las capacitaciones.
Indicador	Alianza entre Ministerio de Salud y el Ministerio de Educación, el Ministerio de Ciencias, las Asociaciones de pacientes con ER-EPOF-EH, la academia y los investigadores, para generar los contenidos de las capacitaciones.
Meta	100%
Fecha	Junio 2022
Frecuencia	Anual (para evaluar vinculación nuevos integrantes a la alianza)
Iniciativa 14.4	Vinculación de las jornadas de capacitación continua certificadas a la plataforma de capacitación de funcionarios públicos para su reconocimiento formal dentro de la carrera funcionaria.
Indicador	Número de cursos de capacitación continua certificados reconocidos dentro de la carrera funcionaria/ Número de cursos de capacitación continua generados
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 14.5	Asociar los contenidos de las capacitaciones continuas a portales disponible para su visualización y acceso, como hospital digital o aula virtual del Ministerio de Educación para acceso y capacitación a demanda.
Indicador	Número de cursos de capacitación continua disponibles para visualización y acceso en portales / Número de cursos de capacitación continua generados

Meta	80%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 14.6	Difusión de información sobre ER-EPOF-EH en congresos nacionales (Congreso nacional de enfermedades raras, enfermedades poco frecuentes y huérfanas, congresos de asociaciones científicas y de profesionales)
Indicador	a) Número de Congresos nacionales de asociaciones científicas y de profesionales que incluyen simposios sobre ER-EPOF-EH/ Número de Congresos nacionales de asociaciones científicas y de profesionales. b) Creación del Congreso Nacional de ER-EPOF-EH.
Meta	a) 50% b) 100%
Fecha	Diciembre 2022 Diciembre 2023
Frecuencia	Anual
Iniciativa 14.7	Generación de convenios para estadías cortas de capacitación nacionales e internacionales tanto para profesionales de la salud como para personas interesadas en adquirir conocimientos formales sobre ER-EPOF-EH.
Indicador	Número personas que asisten a estadías cortas de capacitación / número de plazas para estadías cortas de capacitación disponibles
Meta	80%
Fecha	Diciembre 2024
OBJETIVO 15	Crear un Centro Nacional de Formación para el Estudio y Diagnóstico de las ER-EPOF-EH en Chile.
Iniciativa 15.1	Levantamiento de prioridades a ser consideradas para ser integradas en las bases del concurso de financiamiento para el CENEPOF, a través de mesas de trabajo de Asociaciones de pacientes, sociedades profesionales afines al tratamiento de personas con ER-EPOF-EH y la academia para el establecimiento de prioridades.

Indicador	Monografía compendio sobre prioridades a ser consideradas e integradas en las bases del concurso de financiamiento para el CENEPOF, a través de mesas de trabajo de Asociaciones de pacientes, sociedades profesionales afines al tratamiento de personas con ER-EPOF-EH y la academia.
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2023
Frecuencia	Única entrega
Iniciativa 15.2	Generación de concurso similar al Instituto Milenio en ER-EPOF-EH, pero con un nivel superior de financiamiento de manera de acercarse al financiamiento que reciben iniciativas similares en países en vías de desarrollo (como México, Argentina y Brasil).
Indicador	Llamado a concurso para creación del CENEPOF
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2024
Frecuencia	Cada 5 años
Iniciativa 15.3	Crear una comisión mixta que incluya la Asociación Nacional de Investigación y Desarrollo (ANID) y de las divisiones del MINSAL relacionadas con el diagnóstico y tratamiento de personas con ER-EPOF-EH para la elaboración de las bases del concurso. Las bases debieran establecer que el Centro no debe realizar sólo investigación de punta y extensión, sino que debe tener una unidad de análisis legal que se vincule con las comisiones relevantes del Congreso Nacional para la asistencia en la elaboración y modificación de leyes que permitan dar mayor protección a las personas con ER-EPOF-EH, dando cuenta del estado del conocimiento de las enfermedades y desarrollo de tratamientos a nivel mundial.
Indicador	Creación de la comisión mixta que incluya la Asociación Nacional de Investigación y Desarrollo (ANID) y de las divisiones del MINSAL relacionadas con el diagnóstico y tratamiento de personas con ER-EPOF-EH
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Renovar integrantes cada 2 años

Iniciativa 15.4	Llamar a concurso con suficiente anticipación para que la comunidad científica e instituciones académicas se organicen para la generación de propuestas de calidad internacional (1 año de plazo). Con evaluación multietapa de las propuestas mediante un método similar al usado para Institutos Milenio. Selección de una sola propuesta al final del proceso y efectuando seguimiento semestral del progreso del proyecto por parte de la comisión mixta (ANID y MINSAL).
Indicador	Asignación del fondo para la creación del CENEPOF
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2025
Frecuencia	Anual
Iniciativa 15.5	Generación de una estrategia mixta de financiamiento del CENEPOF que asegure su solvencia económica y por ende su continuidad. Asegurando recursos humanos, mantención de infraestructura y actualización de equipos.
Indicador	a) Inclusión dentro de la ley de presupuesto nacional de una partida fija para el CENEPOF en el ítem contemplado para el Plan Nacional de ER-EPOF-EH. b) Norma que regule la vinculación de otros fondos públicos y privados al centro.
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2023
Frecuencia	a) Anual b) Reevaluable cada tres años
Iniciativa 15.6	Desarrollo de medicina translacional en Chile, efectuando estudios a nivel preclínico y clínico de fase 1 y fase 2 en el CENEPOF de potenciales terapias para ER-EPOF-EH transferibles a laboratorios sin ánimo de lucro para su producción permitiendo el acceso a toda la población a terapias de punta.
Indicador	a) Al menos un estudio preclínico fase 1 en primer año b) Al menos un estudio clínico fase 2 en segundo año
Meta	100%
Fecha	a) Diciembre 2026 b) Diciembre 2027
Frecuencia	a) Anual b) Reevaluable cada tres años

REGISTRO, INFORMACIÓN Y VIGILANCIA	
OBJETIVO 1	Diseñar y desarrollar un registro nacional único de ER-EPOF-EH a través del co-diseño con actores relevantes del dominio sobre dichas enfermedades, para almacenar información idónea para fines clínicos y de investigación utilizando un registro canónico y extendido.
Iniciativa 1.1	Revisión de iniciativa existente en el Minsal y comisiones previas de ER-EPOF-EH.
Indicador	Número de documentación evaluada/ número total de documentación existente del proyecto desarrollado en el Minsal.
Meta	100%
Fecha	Mes 1 y 2.
Frecuencia	Una vez.
Iniciativa 1.2	Establecer mesas de trabajo con actores relevantes para levantar y priorizar los requerimientos necesarios para un registro nacional de ER-EPOF-EH.
Indicador	Número de requerimientos priorizados Número de requerimientos priorizados/ Número requerimientos totales levantados.
Meta	Al menos 2 reuniones Al menos 10 requerimientos priorizados
Fecha	Mes 2 y 3
Frecuencia	1 vez al mes
Iniciativa 1.3	Realizar una revisión sistemática de las principales herramientas, y registros en el ámbito nacional e internacional en registros de ER-EPOF-EH.
Indicador	Número de iniciativas internacionales revisadas.
Meta	Al menos 4 países.
Fecha	Mes 2 y 3.
Frecuencia	Revisión semanal.

Iniciativa 1.4	Investigar, recopilar y mapear experiencias, estándares de información e implementaciones internacionales versus las necesidades de Chile (benchmarking).
Indicador	Número de necesidades relevantes identificadas aplicables en Chile.
Meta	Al menos revisión de 4 países.
Fecha	Mes 2 y 3.
Frecuencia	Revisión semanal.
Iniciativa 1.5	Realizar un análisis de contexto y factibilidad técnico (estándares, interoperabilidad, arquitectura, desempeño, seguridad, escalabilidad) y jurídico-legal (leyes y normativas aplicables, privacidad y seguridad).
Indicador	Número de estándares para el intercambio de información identificados. Número de normativas revisadas.
Meta	100%
Fecha	Mes 6
Frecuencia	Mensual.
Iniciativa 1.6	Evaluar la factibilidad de interoperar con fichas clínicas que se encuentran en las instituciones para el uso de diagnósticos con código OMIM, HPO, CIE10 y/u Orphanet.
Indicador	Número de variables relevantes para el intercambio de información entre fichas clínicas existentes y el nuevo registro. Descripción técnica de los estándares a utilizar para el intercambio de información.
Meta	Al menos 3 variables críticas.
Fecha	Mes 6.
Frecuencia	Una revisión.
Iniciativa 1.7	Diseñar un modelo de información con el conjunto mínimo de datos incorporando los requerimientos, las prioridades y las mejores prácticas y estándares.
Indicador	Número de variables descritas en el registro

Meta	100%
Fecha	Mes 6
Frecuencia	Mensual
Iniciativa 1.8	Desarrollar el registro a través de metodologías de desarrollo de software ágiles para workshops de aplicación y pruebas piloto con actores relevantes para la optimización del registro.
Indicador	i) Número de usuarios con acceso al registro que han ingresado. ii) Número de pacientes registrados iii) Número de talleres realizados
Meta	i) Al menos 3 ii) Al menos 50 iii) Al menos 3
Fecha	Mes 6 y 7
Frecuencia	Semanal durante 2 meses
OBJETIVO 2	Implementar el registro único de las ER-EPOF-EH en instituciones públicas y privadas a nivel nacional para realizar pruebas de validación y mejora.
Iniciativa 2.1	Desarrollo y ejecución de un plan de validación en una institución de salud.
Indicador	i) Número de pruebas de funcionalidad realizadas. ii) Número de pruebas de usabilidad realizadas. iii) Número de pruebas de seguridad realizadas.
Meta	i) Con al menos 2 instituciones ii) Con al menos 3 usuarios iii) Al menos 2 revisiones.
Fecha	Mes 7, 8 y 9.
Frecuencia	Una vez al mes.
Iniciativa 2.2	Diseño y desarrollo de un plan de implementación del registro a nivel nacional.
Indicador	Número de actividades realizadas. Número de resultados cumplidos/ número de resultados esperados
Meta	80%

Fecha	Mes 9, 10 y 11
Frecuencia	Una vez al mes
Iniciativa 2.3	Recopilar la retroalimentación de los usuarios del registro de la implementación.
Indicador	Número de retroalimentación de los usuarios contestados/ número de retroalimentación de los usuarios recibidos.
Meta	80%
Fecha	Mes 9, 10 y 11.
Frecuencia	Una vez al mes.
Iniciativa 2.4	Desarrollo e implementación de un plan de mejora continua.
Indicador	Número de actividades realizadas. Número de resultados cumplidos/ número de resultados esperados Número de retroalimentación de los usuarios que fueron contestados / número de retroalimentación de los usuarios recibidos.
Meta	80%
Fecha	Mes 12, 13 y 14
Frecuencia	Una vez al mes
Iniciativa 2.5	Generar guías informativas que permitan utilizar el registro en las distintas instituciones.
Indicador	Número de guías desarrolladas Número de descargas realizadas Encuesta de satisfacción a usuarios que descargaron la guía.
Meta	Al menos una guía Al menos 10 descargas
Fecha	Mes 13 y 14.
Frecuencia	Actualización de la guía según necesidad Medición mensual de descargas.

OBJETIVO 3	Desarrollar y ejecutar un protocolo de buenas prácticas para el uso de la información que incluya: el ingreso, integración, visualización, análisis y extracción de las diversas variables relevantes que apoyen el diseño de políticas públicas, investigación y la atención de personas con ER-EPOF-EH.
Iniciativa 3.1	Revisión internacional de buenas prácticas de uso de información de registros similares.
Indicador	Número de revisiones internacionales
Meta	Revisión de menos 3 países
Fecha	Mes 13 y 14
Frecuencia	Semanal.
Iniciativa 3.2	Mesas de trabajo con actores relevantes para identificar y priorizar temas a considerar en este protocolo.
Indicador	Número de actas de las reuniones de actores relevantes Número de temas a considerar en el protocolo.
Meta	Al menos 3 reuniones con actas Al menos 3 temas priorizados.
Fecha	Mes 14, 15 y 16.
Frecuencia	Mensual.
Iniciativa 3.3	Desarrollo de una guía de buenas prácticas para el uso de información del registro que incluya derechos y deberes de los usuarios del registro.
Indicador	Número de guías desarrolladas.
Meta	Al menos una guía.
Fecha	Mes 16 y 17.
Frecuencia	Actualización de la guía según necesidad.
Iniciativa 3.4	Publicación del protocolo a la comunidad a través de redes sociales y otros medios.
Indicador	Número de descargas realizadas Encuesta de satisfacción a usuarios que descargaron la guía.

Meta	Al menos 10 descargas.
Fecha	Mes 18.
Frecuencia	Medición mensual de descargas Cada 2 meses.
OBJETIVO 4	Desarrollar indicadores que permitan una evaluación multidimensional y transdisciplinaria de las ER-EPOF-EH a nivel nacional y territorial para distribuir de manera efectiva y eficiente los recursos.
Iniciativa 4.1	Diseño, desarrollo, validación e implementación del plan de vigilancia que permita la identificación de indicadores para una evaluación epidemiológica y ciencia de datos de las ER-EPOF-EH.
Indicador	Número de actividades realizadas Número de indicadores epidemiológicos identificados
Meta	4 actividades realizadas.
Fecha	Mes 14, 15 y 16
Frecuencia	Trimestral
Iniciativa 4.2	Desarrollo e implementación de un plan de monitoreo basado en el resultado de los indicadores que permita la toma de decisiones a nivel ministerial, instituciones de salud, investigación, academia y asociación de pacientes.
Indicador	Número de indicadores definidos / Número de indicadores con resultados evaluados.
Meta	80%
Fecha	Mes 24, 25 y 26
Frecuencia	Anual
Iniciativa 4.3	Realizar la medición de indicadores que permita la toma de decisiones epidemiológicas.
Indicador	Número de resultados trimestrales obtenidos.
Meta	80%

Fecha	Desde mes 26
Frecuencia	Trimestral
Iniciativa 4.4	Generar un plan de acción que incluya un plan de mitigación de riesgos y mejora continua basado en los resultados de los indicadores.
Indicador	Número de actividades desarrolladas Número de resultados cumplidos/ número de resultados esperados.
Meta	4 actividades 2 resultados
Fecha	Mes 26, 27 y 28.
Frecuencia	Trimestral.
OBJETIVO 5	Fortalecer la investigación científica/clínica sobre ER-EPOF-EH en Chile y potenciales terapias.
Iniciativa 5.1	Diseño, desarrollo e implementación de un Plan Nacional de Desarrollo Científico y Tecnológico en EPoF, con plazos, objetivos y financiamiento.
Indicador	Número de actividades realizadas. Número de resultados cumplidos/ número de resultados esperados Presupuesto asignado.
Meta	80% 80% Financiamiento para cumplir exitosamente la ejecución de la iniciativa.
Fecha	Mes 28, 29 y 30.
Frecuencia	Anual
Iniciativa 5.2	Generación de alianzas intersectoriales entre los Ministerios e Instituciones Estatales afines a las ER-EPOF-EH, las empresas públicas y privadas, las Asociaciones de pacientes y la academia, para trabajar en conjunto para el avance en la difusión, formación, investigación, conocimiento, aplicación e innovación sobre ER-EPOF-EH en Chile.

Indicador	Número de convenios establecidos entre los Ministerios e Instituciones Estatales afines a las ER-EPOF-EH, las empresas públicas y privadas, las Asociaciones de pacientes y la academia, para trabajar en conjunto para el avance en la difusión, formación, investigación, conocimiento, aplicación e innovación sobre ER-EPOF-EH en Chile con productos / Número de convenios vigentes anualmente entre los Ministerios e Instituciones Estatales afines a las ER-EPOF-EH, las empresas públicas y privadas, las Asociaciones de pacientes y la academia, para trabajar en conjunto para el avance en la difusión, formación, investigación, conocimiento, aplicación e innovación sobre ER-EPOF-EH en Chile.
Meta	50%
Fecha	Mes 24
Frecuencia	Anual
Iniciativa 5.3	Financiamiento de Tesis en el estudio de ER-EPOF-EH a nivel de pre y postgrado para profesionales de la salud, así como profesionales en el área de las ciencias básicas, magísteres y doctorados.
Indicador	Número de Tesis sobre ER-EPOF-EH financiadas / número de tesis sobre ER-EPOF-EH presentadas a financiamiento.
Meta	70%
Fecha	Mes 36
Frecuencia	Anual
Iniciativa 5.4	Creación de nuevos fondos de investigación concursables, de duración y montos mayores a los actuales FONDECYT Regulares que permitan la ejecución de proyectos de esta envergadura.
Indicador	Número de fondos
Meta	Al menos un fondo en primer año y dos fondos a concurso anual desde el año 2 de vigencia
Fecha	Mes 48
Frecuencia	Anual
Iniciativa 5.5	Definición de las ER-EPOF-EH como línea prioritaria para los fondos de investigación concursables vigentes.

Indicador	Número de fondos con la definición de ER-EPOF-EH como línea prioritaria
Meta	Al menos un fondo en primer año y dos fondos a concurso anual desde el año 2 de vigencia
Fecha	Mes 24
Frecuencia	Anual
Iniciativa 5.6	Revisión de normativas vigentes referentes a investigación en ER-EPOF-EH con seres humanos en Chile con el objeto de favorecer su participación en investigaciones sobre ER-EPOF-EH tanto nacional como internacional y multicéntricos.
Indicador	Modificación de Normas sobre la investigación en ER-EPOF-EH con seres humanos en Chile con el objeto de favorecer las investigaciones sobre ER-EPOF-EH tanto nacional como internacional y multicéntricos.
Meta	100%
Fecha	Mes 48
Frecuencia	Única vez
Iniciativa 5.7	Participación de representantes de la sociedad civil, incluyendo de Asociaciones de pacientes, en el diseño, ejecución e interpretación de resultados de los proyectos financiados por esta iniciativa, ya sean extranjeros o nacionales.
Indicador	Número de representantes de la sociedad civil, incluyendo Asociaciones de pacientes, que participan en el diseño, ejecución e interpretación de resultados de los proyectos / Número de proyectos vigentes.
Meta	75%
Fecha	Mes 24
Frecuencia	Anual
Iniciativa 5.8	Consensuar una política de investigación con material biológico de seres humanos en Chile que proteja el patrimonio genético nacional y potencie la generación de conocimiento en el país, asegure el buen uso del material, reconozca la participación de científicos/clínicos nacionales y asegure acceso a los resultados. Esta política debiera contemplar reglamentaciones sobre la salida de material biológico y datos del país, su depósito en repositorio nacionales y una regulación para el funcionamiento de dichos repositorios que asegure el acceso equitativo para la comunidad científica nacional e internacional.

Indicador	Norma sobre el patrimonio genético nacional.
Meta	100%
Fecha	Mes 48
Frecuencia	Anual
Iniciativa 5.9	Establecer un lineamiento para fortalecer la interacción entre Asociaciones de pacientes ER-EPOF-EH, académicos, clínicos y empresas interesadas en financiar estudios preclínicos y clínicos.
Indicador	Norma sobre fortalecimiento de interacción entre Asociaciones de pacientes ER-EPOF-EH, académicos, clínicos y empresas interesadas en financiar estudios preclínicos y clínicos
Meta	100%
Fecha	Mes 48
Frecuencia	Única vez
Iniciativa 5.10	Generar estadías de intercambio de investigadores/académicos a centros de excelencia en el extranjero sobre investigación en ER-EPOF-EH, a través de fondos concursables contemplados para tal fin.
Indicador	Número de concursos de intercambio en ER-EPOF-EH / año.
Meta	Al menos un concurso primer año y dos concursos desde el segundo año
Fecha	Mes 36
Frecuencia	Anual.
Iniciativa 5.11	Reducir aranceles para equipos e insumos de laboratorio.
Indicador	Publicación en el diario oficial de un Decreto ley sobre reducción de aranceles para equipos e insumos de laboratorio.
Meta	100%
Fecha	Mes 48
Frecuencia	Actualización de aranceles cada 5 años

PROTECCIÓN E INSERCIÓN SOCIAL	
OBJETIVO 1	Desarrollar recomendaciones respecto a las necesidades de mayor comunicación e información en el área de inserción social.
Iniciativa 1.1	Creación de campañas comunicacionales sobre las enfermedades poco frecuentes y beneficios a los que puedan acceder personas con ER, EPOF, EH y sus cuidadores
Indicador	N° de campañas comunicacionales diseñadas y ejecutadas
Meta	4 campañas comunicacionales (Programas de alimentación para personas con enfermedades poco frecuentes Programas de rehabilitación en el ámbito psicosocial Educación en sistemas de adaptabilidad del hogar Educación en temas de delegación o relevo del cuidado de una persona con enfermedades poco frecuentes (ejemplo programa postrado, Ca hospitalización, Teletón).
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 1.2	Fomentar la inserción e inclusión para personas con ER, EPOF, EH
Indicador	N° de instancias (reuniones) concretadas con cada departamento definido para trabajos de programas de inclusión.
Meta	Reuniones de trabajo concretadas: 100%
Fecha	Dic 2022
Frecuencia	Reuniones Semestrales (y de continuidad mensuales), a permanencia.
Iniciativa 1.3	Realización de charlas a la comunidad a través de municipalidades y otros
Indicador	N° Reuniones (charlas) concretadas con municipalidades y otros
Meta	6 reuniones (charlas) concretadas en el año 1 8 reuniones (charlas) concretadas en el año 2 10 reuniones (charlas) concretadas en el año 3
Fecha	Dic 2022

Frecuencia	Mensual y a permanencia
Iniciativa 1.4	Creación de programas sobre enfermedades poco frecuentes en las empresas
Indicador	Programas ejecutados / programas evaluados
Meta	100%
Fecha	Dic 2022
Frecuencia	Semestral
OBJETIVO 2	Desarrollar recomendaciones respecto a las necesidades en el ámbito laboral para cuidadores y personas con enfermedades poco frecuentes, enfermedades raras y enfermedades huérfanas.
Iniciativa 2.1	Creación de seguro laboral (sin edad límite, ampliación Ley Sanna), seguro para exámenes y otras alianzas estratégicas y generación de políticas de flexibilidad laboral.
Indicador	Nº Instancias (al menos una reunión con cada departamento definido) concretadas para creación de seguros y flexibilidad laboral.
Meta	100%
Fecha	Dic 2022
Frecuencia	Mensual, desde la primera reunión y permanencia.
Iniciativa 2.2	Creación de carnet de Cuidador (priorización en atención tanto público y privado, atención preferente, postulación a bono, beneficios laborales y educacionales, preferencia en programas para ER- EPOF-EH, capacitaciones de oficio, teletón), vincular con sistema de registro.
Indicador	Nº Carnet de cuidador solicitados / Nº cuidadores solicitantes que cuentan con carnet de cuidador.
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Permanente

Iniciativa 2.3	Fomentar la Responsabilidad Social Empresarial (RSE) y facilitar incentivos a mecanismos para que las empresas públicas y privadas pueden generar acciones en ayuda a las personas con ER- EPOF-EH, sus familias y cuidadores
Indicador	N° de mecanismos para inclusión laboral N° de empresas inscritas
Meta	Mecanismos de facilitación: a) Subsidio empresa implementado. b) Protocolo proceso licencias médicas elaborado. c) Protocolo ayudas programas Ministeriales elaborado.
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Permanente
OBJETIVO 3	Desarrollar propuesta y programa respecto a la protección del derecho a educación de personas con ER-EPOF-EH.
Iniciativa 3.1	Creación de protocolos de continuidad educacional y cupos especiales para personas con ER-EPOF-EH.
Indicador	N° Instancias concretadas (reuniones con cada entidad definida) para la creación de protocolos de continuidad educacional y de cupos especiales para personas con ER-EPOF-EH.
Meta	100%
Fecha	Dic 2023
Frecuencia	Seguimiento mensual Implementación permanente
Iniciativa 3.2	Implementación de flexibilidad en horario o clases online, contar con profesor guía, realización de exámenes adaptados para personas con ER-EPOF-EH.
Indicador	Normativas/ acuerdos/ protocolos que regulen la flexibilidad horaria, realización de exámenes adaptados y apoyo de profesor guía para personas con ER-EPOF-EH.
Meta	100%
Fecha	Dic 2023
Frecuencia	Seguimiento mensual Implementación permanente
Iniciativa 3.3	Creación de protocolos para autocuidado, acceso a programas de inclusión escolar y guías de subvención para establecimientos educacionales.

Indicador	N° de Protocolos Creados
Meta	3 protocolos: <ul style="list-style-type: none"> • Autocuidado: Alimentación, Medicamentos • Acceso: PIE, programas Inclusión • Guía subvención para el establecimiento
Fecha	Dic 2022
Frecuencia	Permanente
Iniciativa 3.4	Creación de programas asistenciales para autocuidado.
Indicador	N° de Programas creados
Meta	Al menos 2 programas: <ul style="list-style-type: none"> • Programa de guía asistencial: incorporación de persona capacitadas para la guía en autocuidado • Programa de Autocuidado: Movimiento y actividades diarias
Fecha	Dic 2022
Frecuencia	Permanente
OBJETIVO 4	Desarrollar propuesta de resguardo del patrimonio y pensiones para personas con ER-EPOF-EH y sus cuidadores. Las personas con EPOF-ER-EH, efectivamente pueden ejercer su derecho de propiedad, pero si este tiene en el lapso de la adquisición de ella una disautonomía puede eventualmente perder su propiedad, por ello es importante que estén protegidos ellos o los cuidadores designados, como los curadores a modo de ejemplo, para que no queden en la indefensión y en un vacío de la ley por no haber sido estos considerados, ya que estas enfermedades son excepcionales y como tales no han sido vistas en la ley
Iniciativa 4.1	Fomentar la protección de los bienes para que no sean factibles de embargar y se encuentren amparados en la CPE, en el artículo 23 y 24, se realice la aplicación del art. 18, donde se establece el derecho a percibir una pensión digna.
Indicador	N° de Instancias concretadas con Poder Judicial para inicio de aplicación de la CPE.
Meta	1 Reunión de trabajo con Poder Judicial 100%
Fecha	Dic 2022
Frecuencia	Permanente
Iniciativa 4.2	Resguardar aplicación del Código Civil, que protege el derecho de propiedad y aplicación del Código de Procedimiento Civil, (en una categoría de igualdad de los interdictos viendo caso a caso)

Indicador	Nº Instancias concretadas para trabajo sobre aplicación del Código Civil.
Meta	Al menos 1 reunión con entidad atingente para dar inicio a la aplicación del Código Civil y Código de Procedimiento Civil 100%
Fecha	Dic 2022
Frecuencia	Permanente
Iniciativa 4.3	Fomentar una reforma de protección para que las pensiones se le otorguen al duplo de los por vejez y que puedan ser cobrados en ocasiones por sus cuidadores o bien por los mismos pacientes con ER-EPOF-EH.
Indicador	Nº Pensiones otorgadas al duplo Nº Beneficiarios con ER-EPOF-EH y cuidadores que acceden al duplo.
Meta	100%
Fecha	Dic 2022
Frecuencia	Permanente
Iniciativa 4.4	Creación de manual o Protocolo para organizaciones de pacientes para orientación de sus afiliados.
Indicador	Nº de Protocolos Creados Nº de organizaciones capacitadas en el protocolo para guía.
Meta	1 protocolo Al menos 5 organizaciones de pacientes.
Fecha	Dic 2022
Frecuencia	Permanente

9

MAPA DE HITOS DEL PLAN

9 MAPA DE HITOS DEL PLAN

Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
Rectoría, Regulación y Fiscalización	Crear una institucionalidad para la formulación, desarrollo y evaluación de políticas públicas, programas y acciones sobre ER-EPOF-EH, que promueva la interacción de actores estratégicos en la materia y garantice la participación ciudadana	1.1. Creación de una Oficina Ministerial sobre ER-EPOF-EH, dependiente de la DIPRECE, que elabore y monitoree el desarrollo de políticas, planes y programas sobre dichas enfermedades, y promueva la colaboración público-privada.	Decreto que conforma la oficina Ministerial sobre Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, dependiente de la División de Prevención y Control de Enfermedades (DIPRECE) del Ministerio de Salud aprobado por contraloría.										
		1.2. Creación de una Comisión Asesora Ministerial en ER-EPOF-EH, encargada de asesorar al Ministerio de Salud en la formulación de políticas, planes y programas; proponer acciones, estrategias, modificaciones a normativas, guías clínicas y protocolos referentes a materias relativas a dichas enfermedades y que esté integrada por representantes de diversos actores relevantes en la materia.	Realizar reunión constitutiva y reuniones ordinarias presenciales y/o virtuales de manera periódica.										
		1.3. Creación de un Comité que fomente el desarrollo de iniciativas sobre enfermedades raras o poco frecuentes, a través del diálogo y de la colaboración público-privada.	Creación del Comité y realización de sesiones con actas e informes que recojan el aporte del Consejo en la construcción del plan.										
		1.4. Incorporación a Orphanet.	Incorporación de Chile como miembro de Orphanet										
	2. Crear o modificar normas legales que garanticen el cumplimiento de los objetivos contenidos en los planes y programas sobre enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.	2.1. Establecimiento de una definición de ER-EPOF-EH que sea aplicable en la legislación interna y en las políticas, planes y programas que se formulen, desarrollen y ejecuten.	Decreto publicado en el Diario Oficial con la definición de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.										
		2.2. Creación de ley que crea un Fondo que otorgue protección financiera para diagnósticos, tratamientos, seguimiento y rehabilitación de todas las personas con ER – EPOF – EH.	Publicación de ley en el Diario Oficial crea un Fondo que otorgue protección financiera para diagnósticos, tratamientos, seguimiento y rehabilitación de todas las personas con ER – EPOF – EH.										

Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
		2.3. Creación de una legislación sobre conflictos de intereses y ética en la relación entre médicos, pacientes, laboratorios y tomadores de decisiones políticas.	Publicación de ley sobre conflictos de intereses y ética en la relación entre médicos, pacientes, laboratorios y tomadores de decisiones políticas.										
		2.4. Modificación de la legislación sobre protección de datos personales y sensibles de las personas, con el objeto de velar por el uso de datos de personas con enfermedades raras o poco frecuentes, incluidos sus datos genómicos, de forma segura y eficaz.	Ley que modifique la Ley N° 19.628, que entre otras materias, vele por el uso de datos de personas con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes, publicada en el Diario Oficial.										
		2.5. Creación de una normativa jurídica sobre obtención, uso y almacenamiento de muestras biológicas humanas con fines de investigación, y creación de biobancos.	Publicación en el Diario Oficial de marco normativo vigente sobre obtención, uso y almacenamiento de muestras biológicas humanas con fines de investigación, y creación de biobancos.										
		2.6. Creación de una normativa jurídica sobre uso de muestras y datos con fines diagnósticos y de tratamiento.	Publicación en el Diario Oficial de marco normativo vigente sobre uso de muestras y datos con fines diagnósticos y de tratamiento.										
		2.7. Modificación de normas legales vigentes, con el objeto de regular las actividades relacionadas a la telemedicina.	Publicación en el Diario Oficial de Reglamento vigente sobre acciones vinculadas a la atención de salud realizadas a distancia, por medio o con apoyo de tecnologías de la información y comunicaciones.										
		2.9. Modificación de la legislación actual sobre estudios clínicos con estándares éticos, que promueva el desarrollo de los mismos y fomente la educación sobre ellos.	Publicación en el Diario Oficial de ley actualizada sobre estudios clínicos que contemple estándares éticos, promueva el desarrollo de los mismos y fomente la educación sobre ellos.										
	3. Definir estándares técnicos y de calidad de los servicios, recursos humanos y centros de referencia para la atención de personas con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.	3.1. Definición de estándares respecto a competencias, capacidades y conocimientos de los equipos interdisciplinarios de los centros que formen parte de una Red de Atención de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes.	Decreto del Ministerio de Salud que contenga una definición de perfiles de competencias de profesionales de los equipos interdisciplinarios de los centros que formen parte de una Red de Atención de Enfermedades Raras, Huérfanas y Poco Frecuentes, publicado en el Diario Oficial.										
		3.2. Definición de estándares de centros de referencia para la atención de personas con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.	Decreto del Ministerio de Salud que contenga una definición de estándares de centros de referencia que formen parte de una Red de Atención de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, publicado en el Diario Oficial.										

Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
		3.3. Elaboración o actualización protocolos de práctica clínica, guías clínicas y orientaciones de tratamiento para enfermedades raras o poco frecuentes.	Publicación de orientaciones de tratamiento de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes de aquellas que estén disponibles en Orphanet; y elaboración y actualización de protocolos de práctica clínica y guías clínicas de aquellos tratamientos con evidencia científica disponible.										
		3.4. Elaboración de protocolos de diagnóstico oportuno y derivación de pacientes con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.	Resolución del Ministerio de Salud que establece protocolos de diagnóstico oportuno y derivación de pacientes con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.										
		3.5. Elaboración de normativa para estandarizar información que contendrá el Registro Nacional de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes.	Resolución del Ministerio de Salud que establece normativa sobre información que contendrá el Registro Nacional de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes.										
		3.6. Elaboración de normativa sobre procesos de evaluación de tecnologías sanitarias estandarizadas para medicamentos huérfanos y dispositivos médicos.	Resolución del Ministerio de Salud mediante la cual fija normas y procesos de evaluación de tecnologías estandarizadas para medicamentos huérfanos y dispositivos médicos.										
	4. Desarrollar actividades de monitoreo y fiscalización que aseguren el adecuado cumplimiento de planes y programas sobre enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes y su marco jurídico.	4.1. Fiscalización del cumplimiento de normativas y protocolos de salud.	Fiscalizaciones periódicas sobre el cumplimiento de normas y protocolos de salud relacionadas al plan de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.										
		4.2. Fiscalización del correcto funcionamiento del equipamiento diagnóstico, tratamiento y los aspectos técnicos de los procesos clínicos de enfermedades raras, huérfanas y poco frecuentes.	Fiscalizaciones periódicas de la totalidad equipamiento diagnóstico, tratamiento y los aspectos técnicos de los procesos clínicos de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.										
		4.3. Fiscalizar aspectos relacionados con la regulación ética, en particular de la política de conflictos de interés, así como el cumplimiento de las regulaciones establecidas para estudios clínicos.	Fiscalizaciones periódicas sobre el cumplimiento de la regulación ética en el sector salud, en particular de la política de conflictos de interés, así como sobre el cumplimiento de regulaciones sobre estudios clínicos.										
		4.4. Fiscalización del funcionamiento de la Red Nacional de atención de personas con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.	Fiscalizaciones periódicas del funcionamiento de flujogramas de referencia y contrarreferencia entre establecimientos de salud para la atención de personas con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.										

Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
Provisión de Servicios Asistenciales	1. Otorgar una atención de salud oportuna y de calidad a las personas con ER-EPOF-EH a través de establecimientos de salud coordinados e integrados entre sí, con capital humano, infraestructura y equipamiento adecuado para una atención integral.	1.1. Creación de una Red Nacional de Atención de personas con ER- EPOF-EH que articule e integre a Establecimientos de Salud Públicos y Privados, Hospital Digital, establecimientos de salud de referencia a lo largo del territorio nacional, equipos de salud mental, laboratorios de salud públicos y privados, nacionales y extranjeros, unidades de telemedicina, proveedores de dispositivos Médicos, centros académicos, centros de investigación y organizaciones de pacientes.	a) Creación por Resolución/Ley de Red nacional de atención de personas con ER- EPOF-EH.										
			b) Manual organizacional de la Red nacional de atención de personas con ER- EPOF-EH.										
		1.2. Visualización de la Red Nacional de atención de personas con ER- EPOF-EH a través de la incorporación de la red a Orphanet.	a) Trámite de incorporación realizado por el MINSAL										
			b) 80% de los actores de la red nacional de atención incorporados a Orphanet										
		1.3. Conformación de telecomités para el abordaje de diagnóstico, tratamiento, seguimiento y rehabilitación de ER- EPOF-EH y para el asesoramiento genético y asesoramiento de especialistas con el objeto de garantizar el acceso y oportunidad de atención a las personas; mediante la generación de "Célula de Tele comité de ER- EPOF- EH", "Célula Tele comité Dismorfología de ER- EPOF-EH", "Célula Tele comité Perinatal ER-EPOF-EH" en la iniciativa Hospital Digital del Departamento de Salud Digital del Ministerio de Salud; u otros mecanismos pertinentes.	a) Convocar a expertos del área de ER-EPOF-EH y de Salud Digital del Ministerio de Salud. Constituir célula de ER-EPOF-EH en el Hospital Digital										
			b) Convocar a expertos del área de Dismorfología ER-EPOF-EH y de Salud Digital del Ministerio de Salud. Constituir célula de Dismorfología ER-EPOF-EH en el Hospital Digital										
			c) Convocar a expertos del área de ER-EPOF-EH de la medicina perinatal (obstetras, genetistas, consejeros genéticos, etc.) y de Salud Digital del Ministerio de Salud. Constituir célula de Medicina Perinatal en el Hospital Digital.										

Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
		1.4. Establecimiento de flujogramas de referencia y contrarreferencia entre establecimientos de salud públicos y privados para diagnóstico, tratamiento, seguimiento y rehabilitación de ER- EPOF-EH desde otras especialidades y/o atención primaria en todos los servicios de salud.	a) Entrega de Flujogramas de referencia y contrarreferencia.										
			b) Entrega de listas de espera de las personas con ER-EPOF-EH .										
			c) Entrega de garantías de oportunidad.										
			d) Disminución de las listas de espera en al menos un 50% del número de personas que solicitan atención preferencial, disminuyendo la brecha un 20% cada año.										
	2. Mejorar y fortalecer la capacidad diagnóstica de enfermedades raras o poco frecuentes.	2.1. Otorgar garantías de acceso y oportunidad que aseguren la atención por parte de todos los profesionales necesarios en la confirmación diagnóstica ante sospecha de ER-EPOF-EH mediante disponibilidad de horas y capacidades de atención en establecimientos de salud para las personas afiliadas a cualquier sistema de previsión de salud.	a) Estudio de brechas de necesidad de atención de diagnóstico de especialidades para seguimiento de personas con ER-EPOF-EH										
			b) Cobertura del 90% de especialidades de acuerdo a horas asignadas y capacidades de resolución y/o derivación explícitas según estudio de brechas										
			c) 90% de equipos multidisciplinarios de diagnóstico en los centros de atención de personas con ER- EPOF-EH conformados.										
			d) Promulgación del decreto de Garantía de oportunidad.										
			e) Disminución de las listas de espera en al menos un 50% del número de personas que solicitan atención preferencial, disminuyendo la brecha un 20% cada año.										
		2.2. Incorporar acompañamiento de equipos de salud mental como parte del equipo multidisciplinario en el proceso diagnóstico y de tratamiento de ER - EPOF – EH.	a) Incorporación de al menos un profesional de salud mental a los equipos interdisciplinarios, con horas suficientes para atención y capacidades de resolución y/o derivación.										

Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
			b) Propuestas escritas de protocolos para distintas situaciones (ej, atención de padres de recién nacidos o niños pequeños/Adolescentes/Adultos. Otros específicos como dolor crónico, discapacidad/es, duelo, etc.)										
			c) Mediciones de efecto al menos a corto (6 meses) y mediano (3 años) plazo de los programas.										
		2.3. Establecimiento de una red de laboratorios nacionales y extranjeros (citogenética, inmunología, reumatología, biología molecular, etc.), ya sea de nueva implementación o aquellos ya existentes, para el diagnóstico de ER- EPOF-EH.	a) Levantamiento de información sobre capacidades y brechas locales (por ejemplo, a nivel de macrozonas) de capacidad de resolución de diagnóstico de laboratorio de aquellas condiciones con test existente.										
			b) Priorización de principales brechas en equipamiento, formación de recursos humanos y costos de reactivos, seguido generación de plan para resolverlas y permitir el crecimiento y/o establecimiento de laboratorios de diagnóstico por macrozonas.										
			c) Modificación y publicación del Reglamento para Laboratorios Clínicos para la incorporación de profesionales de áreas que no están actualmente contempladas en el Reglamento de Laboratorio Clínico y que son cruciales para exámenes genómicos, de las áreas de biología, biotecnología y especialmente, bioinformática.										
			d) Publicación de la modificación en la legislación tributaria sobre exenciones de aranceles para importación de reactivos y de impuestos para exámenes realizados en el extranjero para diagnóstico de ER- EPOF-EH.										
			e) Elaboración de protocolos de calidad y homologación con estándares internacionales como CLIA o CAP										
			f) Listado de exámenes y coberturas de exámenes que se tengan que realizar fuera de Chile por no estar disponibles.										
		2.4. Generación de un sistema de derivación para la realización de exámenes con poca oferta desde especialidades afines hacia laboratorios de referencia.	Protocolo de referencia para estudios de laboratorio de baja frecuencia										

Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
		2.5. Desarrollar capacidades locales para realizar exámenes diagnóstico no existentes o escasos en la actualidad en Chile (ej. secuenciación masiva) con adecuada cobertura financiera y protocolos de estándares de procedimientos que supervisen la calidad, tiempos de respuestas y costos de los servicios que ofrezcan las instituciones de salud públicas y privadas.	a) 1 laboratorios por macrozona con prestaciones correspondientes										
			b) Protocolo de Certificación de Laboratorios con Prestaciones asociadas a ER-EPOF-EH.										
		2.6. Creación de un programa de diagnóstico de ER-EPOF-EH por secuenciación masiva en personas ingresadas a unidades de intensivos neonatales y pediátricos.	a) Elaboración de propuesta de diagnóstico neonatal mediante secuenciación masiva en cuidados intensivos neonatales y pediátricos mediante trabajo conjunto y periódico de MINSAL, comité de expertos y representantes de agrupaciones de pacientes.										
			b) 80% Cobertura de implementación ejecutada / planificada de acuerdo a documento de propuesta elaborado.										
		2.7. Incorporación de sistemas de registro de diagnósticos de ER-EPOF-EH en ficha clínica electrónica de centros de salud públicos con códigos CIE, OMIM, HPO y/u Códigos Orphanet.	80% del total de centros de salud públicos a nivel nacional con sistema de registro de diagnósticos de ER-EPOF-EH con códigos CIE, OMIM, HPO y/u Orphanet incorporado a ficha clínica electrónica										
		2.8. Incorporación de Tecnologías de Información de asistencia de decisiones médicas en la ficha clínica electrónica, que entregue una alerta de sospecha de ER-EPOF-EH a través de sistemas informáticos (algoritmo de cruce de datos, inteligencia artificial), además de la incorporación de un código de sospecha de ER-EPOF-EH.	a) Sistema de alertas implementado y en funcionamiento.										
			b) Creación de mecanismo de sospecha en registro clínico electrónico.										
	3. Mejorar la cobertura de screening neonatal y articular una red de tamizaje neonatal capacitada para diagnóstico de enfermedades raras o poco frecuentes, comprendiendo dentro de éstas todas las enfermedades calificadas como tales.	3.1. Implementación de screening neonatal ampliado, a través de la reactivación del Plan Piloto de Pesquisa Neonatal para 26 condiciones iniciado en el año 2017 en el Hospital San Juan de Dios en conjunto con el INTA.	a) Reiniciar Fase I de este programa piloto, reiniciando análisis de muestras de recién nacidos del Hospital San Juan de Dios.										
			b) Fase II, iniciar el procesamiento de las muestras en el Laboratorio de Pesquisa Neonatal del Hospital San Juan de Dios y aumentar el número de muestras analizadas.										

Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
			c) Fase III: iniciar procesamiento de muestras en Laboratorio de Pesquisa Neonatal del Hospital Guillermo Grant Benavente en Concepción para lograr cobertura a todo el territorio nacional.										
			d) Fase IV: procesar muestras de todos los Hospitales públicos y privados de Chile.										
		3.2. Creación de una Comisión Nacional que evalúe permanentemente nuevas condiciones a ser incorporadas y los resultados de aquellas que han sido incorporadas, así como optimizar de forma continua su funcionamiento.	a) Decreto constitutivo de Comisión nacional.										
			b) Comisión en funcionamiento con reuniones regulares.										
		3.3. Otorgar garantías de acceso y oportunidad para la entrega de prestaciones de asesoramiento genético de personas con ER-EPOF-EH y a sus familiares de primer grado de consanguinidad o familiares pertinentes.	a) Generación de programas de formación y acreditación en AG para profesionales de la salud en distintas áreas (prenatal, pediatría, oncología, otros ámbitos de atención de adultos). 80% de las unidades de atención de personas con ER-EPOF-EH cuentan con asesores genéticos con formación y acreditación que participan en la atención de pacientes y familias.										
			b) 100% cobertura presencial o por telemedicina de Servicios de Asesoramiento genético										
		3.4. Incorporación de especialistas (genetistas clínicos) y otros profesionales de la salud (asesores genéticos, profesionales de la salud capacitados en asesoramiento genético) en procesos de diagnóstico prenatal para asesoramiento genético.	a) Genetistas clínicos integrados en equipos de medicina materno fetal en centros asistenciales de alta complejidad.										
			b) Elaboración de programa de asesoramiento genético perinatal mediante equipo multidisciplinario (genetistas clínicos, asesores genéticos, matronas/es, enfermero/as, psicólogos/as, asistentes sociales, etc.), a implementarse en unidades de medicina materno fetal en centros asistenciales de alta complejidad mediante trabajo conjunto y periódico de MINSAL, comité de expertos y representantes de agrupaciones de pacientes.										

Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
	4. Pesquisar y prevenir factores de riesgo ambientales asociados al desarrollo de ER- EPOF-EH.	4.1. Creación de un programa de pesquisa y prevención de factores de riesgo asociados a EPOF-ER-EH, relacionados a un tipo de profesión, oficio o labor.	a) Elaboración de programa de pesquisa y prevención de factores de riesgo laboral asociadas a ER-EPOF-EH mediante trabajo conjunto y periódico de MINSAL, comité de expertos y representantes de agrupaciones de pacientes.										
			b) 80% Normativas o recomendaciones o capacitaciones realizadas / planificadas de acuerdo a programa de prevención.										
		4.2. Creación de un programa de pesquisa y prevención de factores de riesgo asociados a ER-EPOF-EH en la población general y/o poblaciones de riesgo específicas, relacionados a exposición de teratógenos (agentes capaces de causar un defecto congénito), como también agentes infecciosos, estilos de vida no saludables, entre otros.	a) Elaboración de programa de pesquisa y prevención de factores de riesgo asociados a ER-EPOF-EH relacionados a teratógenos, agentes infecciosos, estilos de vida no saludables, etc., mediante trabajo conjunto y periódico de MINSAL, comité de expertos y representantes de agrupaciones de pacientes.										
			b) 80% de Normativas o recomendaciones o capacitaciones realizadas / planificadas de acuerdo a programa de prevención.										
	5. Implementar acciones que contribuyan a otorgar tratamiento integral, oportuno y de calidad a personas con ER- EPOF-EH.	5.1. Otorgar garantías de acceso y oportunidad para las personas afiliadas a cualquier sistema de previsión de salud para el tratamiento integral de equipo multidisciplinario y que incluya apoyo psicosocial a las personas con ER-EPOF-EH, a sus cuidadores y familias.	a) Realización de estudio de brechas de necesidad de atención de tratamiento de especialidades para seguimiento de personas con EPOF-ER-EH mediante trabajo conjunto y periódico de MINSAL, comité de expertos y representantes de agrupaciones de pacientes										
			b) 90% de cobertura efectiva/ cobertura planificada de especialidades de acuerdo a horas asignadas según estudio de brechas.										
			c) 90% de equipos multidisciplinarios de tratamiento en los centros de atención de personas con EPOF-ER-EH conformados / número planificado según estudio de brechas										
			d) Promulgación del Decreto de Garantía de Oportunidad.										
			e) Disminución de las listas de espera en al menos un 50% del número de personas que solicitan atención , disminuyendo la brecha un 20% cada año.										

Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
		5.2. Conformar una comisión de expertos para generar guías clínicas de diagnóstico, tratamiento, rehabilitación y atención de urgencia específicas para ER-EPOF-EH, considerando en forma adicional estudios periódicos de condiciones de salud calificadas como "ultrarraras" respecto de las cuales no sea posible aún generar guías clínicas.	a) Conformación de comité de expertos.										
			b) 1 Guía y/o protocolo y/o recomendaciones elaborada mensualmente.										
		5.3. Otorgar garantías de acceso y oportunidad a tecnologías no farmacológicas que pueden ser opciones terapéuticas, como por ejemplo: cirugías, implantes, prótesis, ortesis, tecnologías, dispositivos médicos, monitores de salud, ayudas técnicas y adaptaciones para la vida diaria.	Implementación de programa que se encargue de manera específica en resolver estas necesidades de opciones terapéuticas no farmacológicas.										
		5.4. Otorgar garantías de acceso y oportunidad que aseguren la atención por parte de todos los profesionales necesarios en el tratamiento, seguimiento y rehabilitación de personas con ER-EPOF-EH, mediante disponibilidad de horas en establecimientos de salud	a) Estudio de brechas de necesidad de atención de diagnóstico de especialidades para seguimiento de personas con EPOF-ER-EH realizado,										
			b) 90% de cobertura efectiva/ cobertura planificada de especialidades de acuerdo a horas asignadas según estudio de brechas.										
			c) 90% de equipos multidisciplinarios de diagnóstico en los centros de atención de personas con EPOF-ER-EH conformados / número planificado según estudio de brechas.										
			d) Entrega de garantías de oportunidad.										
			e) Disminución de las listas de espera en al menos un 50% del número de personas que solicitan atención preferencial, disminuyendo la brecha un 20% cada año.										

Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
		5.5. Facilitación de la Superintendencia de Fondos y Seguros Previsionales para la ejecución órdenes de homologación con códigos de prestaciones de Arancel FONASA tanto en la Modalidad Libre Elección, como en la Modalidad Institucional, con el fin de entregar cobertura a nuevas tecnologías y/o procedimientos médicos, como también a prestaciones que cuentan con bonificación existente para otras patologías pero no se encuentran incluidas en la cobertura de ER-EPOF-EH, extendiéndose a toda enfermedad para la cual tenga una evidencia clínica comprobada.	Obtener la homologación de al menos un 50% de las solicitudes, disminuyendo la brecha un 20% cada año.										
	6. Integrar y crear programas de seguimiento, rehabilitación y cuidados paliativos focalizados en personas con enfermedades raras o poco frecuentes y personas o poblaciones de riesgo.	6.1. Otorgar garantías de acceso y oportunidad para las personas afiliadas a cualquier sistema previsional de salud para asegurar horas con profesionales de especialidades requeridas para seguimiento de personas con ER-EPOF-EH (cardiología, oftalmología, otorrinolaringología, medicina interna, dermatología, inmunología, reumatología, etc.) y fomentar la creación de equipos multidisciplinarios para la atención integral de ellas.	a) Realización de estudio de brechas de necesidad de atención de especialidades para seguimiento de personas con EPOF-ER-EH mediante trabajo conjunto y periódico de MINSAL, comité de expertos y representantes de agrupaciones de pacientes										
			b) 90% de cobertura efectiva/ cobertura planificada en policlínicos de especialidades de acuerdo a horas asignadas según estudio de brechas										
			c) 90% de equipos multidisciplinarios de seguimiento en los centros de atención de personas con EPOF-ER-EH conformados / número planificado según estudio de brechas										
		6.2. Otorgar garantías de acceso y oportunidad para las personas afiliadas a cualquier sistema previsional de salud que aseguren el acceso a rehabilitación adecuada de acuerdo a una evaluación de brechas por centros y guías clínicas elaboradas por comité de expertos nacional.	a) Estudio de brechas en rehabilitación realizado.										
			b) Plan de cierre de brechas elaborado.										
			c) 90% de cobertura efectiva / planificada en acceso a rehabilitación de acuerdo según guías y/o protocolos y/o recomendaciones.										
		6.3. Implementación de medidas para asegurar disponibilidad de seguimiento mediante equipos de salud mental.	Profesionales de salud mental integrados a equipo multidisciplinario de EPOF-ER-EH en 80% de los centros planificados.										

Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
		6.4. Generación de un sistema que recoja e incorpore información sobre experiencias y preferencias de las personas con EPOF-ER-EH en los servicios asistenciales.	a) Creación de plataforma informática para registro de experiencias y preferencias de las personas con EPOF-ER-EH en el los servicios asistenciales, y su implementación.										
			b) 6 capacitaciones de personal de OIRS para registro en esta plataforma.										
	7. Garantizar el otorgamiento de diagnósticos y tratamientos de personas con enfermedades raras o poco frecuentes.	7.1. Creación de un Fondo que otorgue protección financiera para diagnósticos, tratamientos, seguimiento y rehabilitación de todas las personas con ER – EPOF – EH, que contemple un sistema de evaluación permanente de resultados y de nuevas tecnologías para ser incorporadas, y que dote a quien lo administre y ejecute, de atribuciones para implementar procesos de negociación y compra estratégica.	a) Estudio realizado de brechas de cobertura de diagnósticos, tratamientos, seguimiento y rehabilitación de personas con ER – EPOF – EH, y de estimación de costos para la cobertura universal.										
			b) Implementación de un sistema de evaluación de resultados y de nuevas tecnologías para ser incorporadas, administrado por un ente compuesto por representantes de la sociedad civil.										
			c) 100% de personas Atendidas en la Red nacional de ER- EPOF - EH con confirmación diagnóstica/ Personas con cobertura para su diagnóstico, tratamiento, seguimiento y rehabilitación.										
		7.2. Reconocimiento por parte de FONASA de los sistemas de registro de diagnósticos de ER- EPOF-EH en ficha clínica electrónica de centros de salud públicos con códigos CIE, OMIM, HPO y/u Códigos Orphanet (de acuerdo a la iniciativa 2.7) con el fin de que estos diagnósticos estén asociados a las distintas prestaciones que les corresponden para protección financiera.	100% de diagnósticos de ER- EPOF-EH con códigos CIE, OMIM, HPO y/u Orphanet integrados en sistema operativo de FONASA y en funcionamiento válido para tramitación de prestaciones asociadas.										
		7.3. Codificación en FONASA de exámenes (incluyendo exámenes genéticos y no genéticos), evaluaciones por especialidades y procedimientos para el diagnóstico, seguimiento y rehabilitación de personas con ER-EPOF-EH en modalidad libre elección y modalidad institucional, ya sean realizados en Chile o en el extranjero para aquellos que no tengan disponibilidad en el país.	100% de exámenes con codificación FONASA de un listado de Estudios, exámenes, prestaciones y procedimientos relacionados a ER-EPOF-EH.										
		7.4. Establecimiento de una exención de cargas tributarias a aquellos estudios o exámenes de salud que se deban realizar en el extranjero para personas con ER- EPOF-EH.	Publicación de normativa que elimina el IVA en estudios o exámenes de salud para personas con ER- EPOF-EH.										

Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
		7.5. Incorporar a las ER-EPOF-EH al sistema de Cobertura Adicional para Enfermedades Catastróficas (CAEC) para asegurar la hospitalización fuera de la red, es decir, sistema libre elección en el caso que en el sistema institucional la oferta de atención no esté disponible o exista un retraso que signifique un deterioro en el estado de salud de la persona.	100 % de las ER-EPOF-EH estén consideradas en la cobertura CAEC .										
		7.6. Eliminación de las preexistencias de salud en contratos con Isapres y seguros médicos.	100 % de las ER-EPOF-EH no sean consideradas como pre existencias, aun estas sean diagnosticadas de manera pre natal.										
		7.7. Cobertura de la atención y hospitalización domiciliaria en todas sus formas	Hospitalizaciones y atenciones solicitadas por los profesionales de la salud deben tener cobertura similar a que si estas fueran efectuadas en una prestador institucional de atención cerrada.										
Educación, Promoción y Formación	1. Comprometer al máximo de la sociedad, especialmente a los tomadores de decisiones en la necesidad y posibilidades reales de intervención en esta área, e incorporar a personas con ER- EPOF - EH, sus familias y cuidadores con sus propias demandas.	1.1. Creación de una plataforma de acogida de todas las instituciones de la sociedad civil a lo largo del país (Foro virtual no solo de personas con ER- EPOF - EH) que pueda estar vinculada o no a una oficina de ER - EPOF - EH del Minsal y que se relaciones (via link) con las página web y redes sociales de todas las instituciones relacionadas. Apertura de plazas para especialistas en la red de salud.	Plataforma en línea funcionando										
		1.2. Realización de foros para consensuar actividades de interés general (independiente de las tareas de cada organización) y visibilizar la diversidad de las distintas ER - EPOF - EH.	100% de foros para consensuar actividades de interés general (independiente de las tareas de cada organización) y visibilizar la diversidad de las distintas ER - EPOF - EH realizados/ Número de foros para consensuar actividades de interés general (independiente de las tareas de cada organización) y visibilizar la diversidad de las distintas ER - EPOF - EH programados.										
	2. Visibilizar las enfermedades ER - EPOF - EH que se presentan en Chile, en distintos públicos objetivos con la finalidad de destruir prejuicios y que se conozcan a nivel de la formación académica, Centros de Atención Primaria o Cefam y Servicios de Urgencias públicos y privados y todas las instancias que sean necesarias.	2.1. Informar del quehacer del sector, infografías educativas, Desarrollar y/o informar de conversatorios seminarios nacionales e internacionales, columnas de opinión, notas y reportajes sobre casos y temas de interés nacional e internacional.	a) 80% infografías por patología específica distribuidas en APS/ Número de infografías por patología específica diseñadas.										
			b) Productos comunicacionales efectuados / 24 productos comunicacionales mínimos esperados por año (al menos 2 por mes)										

Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
		2.2. Anunciar las propuestas comunicacionales de la mesa de trabajo de promoción, educación y formación.	10% del Número propuestas de la mesa de trabajo de PEF anunciadas en la plataforma de ER - EPOF - EH / Número propuestas de la mesa de trabajo de ER - EPOF - EH generadas en la plataforma de ER - EPOF - EH										
		2.3. Publicación de las cápsulas educativas desarrolladas por las áreas de formación y educación para que estén a disposición permanente de los visitantes de la página.	100% del Número de cápsulas educativas desarrolladas por las áreas de formación y educación publicadas en la plataforma de ER - EPOF - EH/ Número de cápsulas educativas desarrolladas por las áreas de formación y educación diseñadas para difundir en la plataforma de ER - EPOF - EH										
		2.4. Conmemoración del Día Nacional de Enfermedades Raras, Poco Frecuentes o Huérfanas.	Incrementar por año al menos un 10% de la difusión lograda el año anterior, teniendo como referencia el primer año (2021) que tuvo 7 notas de televisión, 3 entrevistas en radios, 2 prensa escrita 8 on line y 24 en regiones.										
	3. Fomentar alianzas estratégicas en una plataforma, lo más amplia posible, de los distintos ámbitos vinculados a las ER - EPOF - EH, públicas y privadas, para lograr una sinergia en la acción que potencie iniciativas que se puedan estar desarrollando aisladas, desde Asociaciones de pacientes, autoridades, parlamentarios, universidades, sociedades científicas, ministerios de Salud, Trabajo, Desarrollo Social y sus dependencias, etc. Además de organizaciones internacionales relacionadas que permitan ampliar y reforzar las acciones en Chile y el exterior.	3.1. Vinculación a la Plataforma de ER - EPOF - EH de la convocatorias a cursos de educación nacional e internacional y eventuales estudios clínicos e investigaciones de interés en estas patologías.	Verificar que en la Plataforma de ER - EPOF - EH las ventanas correspondientes a cursos e investigaciones contengan material actualizado (del año en curso)										
		3.2. Vinculación con medios de comunicación para poner a disposición temas, voceros y mensajes claves en el marco del plan de comunicaciones de ER - EPOF - EH.	Establecer al menos 50 contactos con diferentes medios en todo el país, incrementando al menos un 10% de contactos por año.										
		3.3. Campañas exprés de multimedia sobre eventos comunes generales con planes de comunicación específicos. (Mensajes de rostros).	Al menos dos campañas exprés al año que incluyan mensajes de rostros.										

Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
		3.4. Capacitar y promover la importancia del uso del fono salud responde para orientación y resolución de consultas que personas con ER- EPOF - EH, cuidadores y profesionales sanitarios tengan respecto a usos de la Ley de Urgencia, Ley GES - EX AUGÉ, Ley Ricarte Soto y otras leyes que favorecen a las personas viviendo con una ER - EPOF - EH.	Efectuar en el año, al menos dos jornadas de capacitación sobre la importancia del Fono Salud Responde en cuanto a su rol dentro de la orientación de leyes que favorecen a las personas con ER - EPOF - EH en Chile.										
		3.5. Designación de personal a nivel local (en cada centro asistencial) como referente de ER - EPOF - EH a quien realizar consultas y/o solicitar información sobre prestaciones y/o coberturas.	Referente de ER - EPOF - EH designado en cada centro asistencial. 75% primer año 85% segundo año 100% tercer año										
	4. Generar y capacitar a organizaciones/aliados específicos en diferentes áreas y ocupaciones, para que que asuman vocerías desde sus propias ubicaciones, en pro del mejor desarrollo, calidad de vida, inserción escolar/laboral, social y atención en salud de las personas con ER - EPOF - EH.	4.1. Capacitación a las organizaciones/ aliados en comunicación oral estratégica y nuevas tecnologías de la comunicación	100% Número de capacitaciones a las organizaciones/aliados en comunicación oral y estratégica y nuevas tecnologías de la comunicación realizadas/ Número de capacitaciones a las organizaciones/aliados en comunicación oral y estratégica y nuevas tecnologías de la comunicación programadas.										
		4.2. Capacitación a las organizaciones/ aliados en la generación materiales de difusión para distintos públicos con argumentos como estudios científicos, experiencias internacionales, difusión de prensa a públicos específicos, parlamentarios, autoridades etc.	100% Número de capacitaciones a las organizaciones/aliados en la generación de materiales de difusión / Número de capacitaciones a las organizaciones/aliados en generación de materiales programadas.										
		4.3. Capacitación en la generación de sistema de búsquedas de fondos concursables y de apoyo al desarrollo de proyectos de las Asociaciones de pacientes con ER - EPOF - EH.	Efectuar al menos dos capacitaciones al año (una por semestre) a las organizaciones/aliados en la generación de sistemas de búsquedas de fondos concursables y de apoyo al desarrollo de proyectos de las organizaciones de personas con ER - EPOF - EH.										
		4.4. Diseño de formas de integración para las alianzas estratégicas sobre ER - EPOF - EH con la academia, investigadores, sociedades científicas, asociaciones profesionales y organismos internacionales como OPS-OMS, APEC, ONU, Orphanet, Unión Europea, etc.	Monografía publicada y distribuida a las agrupaciones/aliados estratégicos sobre diseño de formas de integración para las alianzas estratégicas en ER - EPOF - EH.										
	5. Dar espacio de representación a todas las organizaciones de base de EPF a lo largo del país, federadas o no.	5.1. Promoción de la existencia y utilidad del Registro de Asociaciones de Pacientes del Ministerio de Salud	Campaña anual sobre Promoción de la existencia y utilidad de estar inscrito en el Registro de Asociaciones de Pacientes del Ministerio de Salud realizada										
		5.2. Cápsula sobre Promoción de la existencia y utilidad de estar inscrito en el Registro de Asociaciones de Pacientes del Ministerio de Salud disponible en la Plataforma de ER - EPOF - EH para consulta permanente.	Cápsula implementada sobre promoción de la existencia y utilidad de estar inscrito en el Registro de Asociaciones de Pacientes del Ministerio de Salud disponible en la Plataforma de ER - EPOF - EH para consulta permanente.										

Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
	6. Elaborar planes de Humanización de la Educación profesional y técnica respecto a las ER-EPOF-EH para fomentar la inclusión y equidad, junto a la no discriminación o vulneración de Derechos Fundamentales.	6.1. Generación de una política de educación cívica, cultural, ética, moral filosófica y sanitaria que garantice el cumplimiento de los Derechos Fundamentales de las personas viviendo con ER-EPOF-EH, sus familiares y cuidadores.	Monografía de la política de educación cívica, cultural, ética, moral filosófica y sanitaria que garantice el cumplimiento de los Derechos Fundamentales de las personas viviendo con (ER-EPOF-EH), sus familiares y cuidadores, publicada en plataforma ER-EPOF-EH.										
		6.2. Ciclo de Educación a funcionarios del Ministerio de Justicia y Ministerio Público sobre ER-EPOF-EH, que los faculte y habilite para la toma de decisiones.	75% Número de jornadas de capacitación realizadas / 16 jornadas de capacitación planificadas (una por región) al año.										
		6.3. Inclusión de las ER-EPOF-EH dentro de las mallas curriculares de carreras técnicas y profesionales, educación humanidades, ciencias sociales y comunicación.	a.i) El primer año debieran haber sido evaluados los programas del área de educación y humanidades, de todas las universidades a.ii) El segundo año debieran haber sido evaluados los programas del área de ciencias sociales y comunicación, de todas las universidades. a.iii) El tercer año debieran haber sido evaluados los programas de las carreras técnicas.										
			b) A un año de haber sido entregadas las recomendaciones se espera que al menos el 50% de los programas hayan introducido los contenidos sugeridos.										
	7. Fomentar la alfabetización y convivencias en diversidad, desde la primera infancia y hasta la adultez, en el ámbito educacional para propiciar ambientes inclusivos que garanticen el derecho a una educación de calidad.	7.1. Elaboración de infografías sobre ER-EPOF-EH que incluyan aspectos sanitario, psicológicos y necesidades educativas especiales.	20 infografías (una por condición de salud) al primer año 50 infografías al segundo año * priorizadas desde el segundo año conforme a la prevalencia de estas en el país detectado por el Registro Nacional de ER-EPOF-EH										
		7.2. Rediseño de formulario en línea de discapacidad escolar aunado a informe médico de situación particular de la persona viviendo con ER-EPOF-EH.	Generación de formulario en línea operativo										
		7.3. Vinculación de las comunidades educativas con las Asociaciones de pacientes para asesorías (visitas, talleres) virtuales o en terreno.	80% Número de asesorías realizadas / Número de asesorías solicitadas por las comunidades educativas										
		7.4. Generación de contenidos para la Plataforma de ER-EPOF-EH referentes a inserción e inclusión escolar.	Edición de al menos un material (escrito o audiovisual) sobre inclusión escolar para la Plataforma de ER-EPOF-EH										

Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
	8. Fomentar la alfabetización y convivencias en diversidad en el ámbito laboral para propiciar ambientes inclusivos.	8.1. Elaboración de infografías sobre ER-EPOF-EH que incluyan aspectos sanitario, psicológicos y necesidades laborales especiales.	20 infografías (una por condición de salud) al primer año 50 infografías al segundo año * priorizadas desde el segundo año conforme a la prevalencia de estas en el país detectado por el Registro Nacional de ER-EPOF-EH.										
		8.2. Implementación de estrategias de gestión del cambio para una mejor inserción e inclusión laboral.	80% Número de asesorías para la gestión del cambio realizadas/ Número de asesorías para la gestión del cambio solicitadas										
		8.3. Vinculación de las Asociaciones de pacientes a asesorías personalizadas virtuales o en terreno.	80% Número de asesorías realizadas / Número de asesorías solicitadas por las comunidades laborales.										
		8.4. Generación de contenidos para la Plataforma de ER-EPOF-EH referentes a inserción e inclusión laboral.	Edición de al menos un material (escrito o audiovisual) sobre inclusión laboral de personas viviendo con ER-EPOF-EH para la Plataforma de ER-EPOF-EH.										
	9. Alfabetizar en salud a las personas viviendo con ER-EPOF-EH sus familiares y cuidadores sobre su enfermedad, derechos, deberes, beneficios y oportunidades.	9.1. Capacitación en el desarrollo de habilidades y adquisición de herramientas a las personas viviendo con ER-EPOF-EH, sus familiares y cuidadores, respecto a derechos y deberes, acceso, financiamiento, medicamentos, ayudas técnicas, tratamientos complementarios, acompañamiento, preparación de consulta, beneficios existentes, entre otros.	Al menos una capacitación efectuada tanto a beneficiarios del sistema público como privado en cada Región del País por año.										
		9.2. Generación de cartillas educativas cuando un paciente debuta con una condición de salud ER-EPOF-EH.	Edición y disponibilidad de estas cartillas a solicitud de centros de atención, para al menos 10 ER o EPOF el primer año a incrementar 100% por año.										
		9.3. Generación de respuestas a preguntas frecuentes sobre ER-EPOF-EH para potenciales consultantes al fono Salud Responde, y Plataforma ER-EPOF-EH.	Banco de preguntas frecuentes sobre ER-EPOF-EH y sus respuestas funcionando										
		9.4. Levantamiento de listado de fuentes bibliográficas confiables online para obtener información sobre ER-EPOF-EH.	Listado de fuentes bibliográficas confiables disponible online para obtener información sobre ER-EPOF-EH, en página Minsal y/o Plataforma de ER-EPOF-EH.										
		9.5. Generación de cápsulas educativas de apoyo y contención emocional y psicológica.	Cápsulas educativas de apoyo y contención emocional y psicológica disponibles para consulta a demanda el página de Minsal y/o Plataforma de ER-EPOF-EH.										
		9.6. Difusión a través de equipo de salud tratante sobre la existencia de Asociaciones de pacientes de ER-EPOF-EH. Charlas presenciales o virtuales para profesionales de las distintas regiones del país capacitando sobre su existencia y servicios que prestan las Asociaciones de Pacientes.	2 charlas al año (presencial o en red) para los profesionales de la Salud pública y privada realizadas										

Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
		9.7. Generación de cápsulas de testimonios de personas con ER-EPOF-EH y/o con información médica para ser difundidas en salas de espera de centros de atención médica o medios de comunicación.	20 cápsulas de testimonios de personas con ER-EPOF-EH y/o con información médica para ser difundidas en salas de espera de centros de atención médica o medios de comunicación serán creadas el primer año, con incremento del 20% por año.										
		9.8. Generación de charlas sobre ER-EPOF-EH presenciales o virtuales, que puedan posteriormente ser dejadas para libre consulta en línea en la Plataforma de ER-EPOF-EH.	Al menos 5 charlas sobre ER-EPOF-EH presenciales o virtuales, quedarán para libre consulta en línea en la Plataforma de ER o EPOF cada año.										
		9.9. Capacitación a la personas viviendo con ER-EPOF-EH, sus familiares y cuidadores sobre la importancia de participar en estudios genéticos, compartir esta información en bases de datos internacionales y procesos de asesoramiento genético.	Realización de al menos una charla (presencial o en red) para las personas viviendo con ER - EPOF - EH sobre la importancia de poder compartir esta información genética con bases de datos internacionales para poder avanzar en el conocimiento de este tipo de patologías, así como en el proceso de asesoramiento genético, la cual quedará disponible para consulta a demanda en la Plataforma de ER - EPOF - EH.										
	10. Capacitar a los aliados clave para el cuidado, manejo, acompañamiento e inclusión de personas viviendo con ER - EPOF - EH y sus familias.	10.1. Capacitación a los miembros de las Asociaciones de pacientes en áreas como el tratamiento y protocolos que se encuentran en nuestro país para una condición de salud determinada tales como diagnóstico (estudios enzimáticos, funcionales, genéticos, investigación), tratamiento y seguimiento (GES, Ley de Ricarte Soto, Ley de urgencia, entre otras), derechos fundamentales, comorbilidades; con el fin de que puedan ser agentes de capacitación al interior de sus agrupaciones y de acogida a nuevos miembros.	Jornadas semestrales para agentes aliados de ER-EPOF-EH ejecutadas/ Jornadas semestrales para agentes aliados de ER-EPOF-EH EPOF agendadas.										
		10.2. Generación de programas de capacitación tipo "Cuidador-paciente Experto", que brinde un perfil para acompañar, liderar, promover, educar, contribuir al desarrollo de protocolos de investigación e interactuar con otros líderes del sector para mejorar las condiciones de las personas con ER-EPOF-EH.	Curso anual de capacitación para "Cuidador-paciente Experto" ejecutado										
		10.3. Generación de tarjetas de emergencia por cada tipo de ER-EPOF-EH, que contribuya a mejorar la calidad de atención ante una urgencia médica.	Edición y disponibilidad en línea en Plataforma de ER-EPOF-EH para imprimir a demanda de al menos 20 patologías el primer año, a incrementar el 20% por año conforme a datos de prevalencia del Registro Nacional de ER-EPOF-EH.										

Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
		10.4. Elaboración de un Manual de Consulta sobre ER-EPOF-EH en Chile, para ser publicado en la Plataforma de ER-EPOF-EH. Este manual debiera incluir al menos datos relevantes por patología, datos clave al momento de una urgencia médica, centros hospitalarios para derivación, guía de médicos especialistas en la patología por Región.	Manual de Consulta sobre ER o EPOF Chile publicado en la Plataforma de ER o EPOF.										
		10.5. Generar campaña 2022, con la participación de a lo menos 2 establecimientos educacionales por región, para una Campaña ER-EPOF-EH a nivel nacional e invitarlos a participar y crear iniciativas que puedan aportar a un mejor manejo de la sociedad escolar en la integración.	Número de establecimientos participantes en la Campaña nacional ER-EPOF-EH e informe entregado a oficina Plan ER- EPOF-EH.										
		10.6. Creación de actividades culturales, de educación experiencial y lúdica sobre ER-EPOF-EH.	Generación de al menos un proyecto artístico por año referente a ER-EPOF-EH, que idealmente incluya personas con ER-EPOF-EH.										
		10.7. Creación de la percepción sobre la necesidad de realizar congresos o seminarios/ capacitaciones / cursos Técnicos / Simposios relacionados con ER-EPOF-EH en diferentes áreas en Chile.	Tener por año al menos un congreso o seminario/ capacitación / curso técnico o simposio relacionados con ER-EPOF-EH en diferentes áreas en Chile.										
	11. Generar otros materiales atingentes a capacitación en ER-EPOF-EH para medios digitales disponibles actualmente y/o para Plataforma ER-EPOF-EH.	11.1. Generar información para incluir en la página del Minsal sobre definición de ER-EPOF-EH, así como también su incorporación al listado de enfermedades por orden alfabético https://www.minsal.cl/problemasorden_alfabetico/ , incorporación del plan nacional de ER-EPOF-EH la sección protección de salud de la página del Minsal	Publicación de la definición de ER-EPOF-EH, así como también su incorporación al listado de enfermedades por orden alfabético https://www.minsal.cl/problemasorden_alfabetico/ , incorporación del plan nacional de ER-EPOF-EH a la sección protección de salud de la página del Minsal										
		11.2. Generar material educativo diverso sobre ER-EPOF-EH para ser vinculado inicialmente a ventana de la página Minsal y/o a las página http://www.redcronicas.cl/ , que sirva como sitio web educativo público sobre el tema en tanto inicia el funcionamiento de la Plataforma de ER-EPOF-EH.	Publicación de al menos 5 contenidos educativos sobre ER-EPOF-EH inicialmente a ventana de la página Minsal y/o a las página http://www.redcronicas.cl/ , que sirva como sitio web educativo público sobre el tema en tanto inicia el funcionamiento de la Plataforma de ER-EPOF-EH.										
	12. Identificar otras necesidades y estrategias de educación posibles de implementar sobre ER o EPOF en Chile que no hayan sido consideradas en esta mesa.	12.1. Elaboración de un listado de necesidades para la educación de las ER-EPOF-EH considerando las personas con ER- EPOF - EH, cuidadores, academia, autoridades, profesionales/funcionarios de salud, educación, justicia, ciencias sociales, administración, y la comunidad general a través de mesas de trabajo con cada estamento.	En el primer año debieran suceder al menos cinco mesas de trabajo (que incluya al menos: personas con ER-EPOF - EH y familias, salud, educación, justicia y trabajo) para el segundo año se sumarán otras cinco áreas diferentes.										

Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
		12.2. Categorización de las necesidades de los actores, priorizando conforme a su pertinencia, relevancia y disponibilidad de recursos (humanos, económicos, etc.) y creación de planes a desarrollar desde las necesidades seleccionadas según criterio de educación considerando los destinatarios y su entorno. Estos planes deben incluir proceso de implementación, evaluación y posibilidades de mejora una vez sean ejecutados.	Planes diseñados e implementados para educar sobre las necesidades seleccionadas con metodologías especiales conforme a destinatarios y su entorno.										
	13. Formar profesionales de la salud especialistas en tratamiento de personas con enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas (ER-EPOF-EH).	13.1. Apertura de plazas para especialistas en la red de salud.	Reducir en al menos 20% la brecha de especialistas requeridos por año en el país, de forma tal que en 5 años no exista esta brecha, salvo la generada por acogida a retiro de los profesionales.										
		13.2. Concurso para becas de CONISS y EDF anuales.	100% Número de becas asignadas por CONISS y EDF anuales asignadas/ número de becas a concurso por CONISS y EDF requeridas por año para especialistas para cubrir la brecha de cada una.										
		13.3. Concurso de becas para profesionales de la salud no médicos , que se especialicen en áreas afines con el tratamiento y atención de personas con ER-EPOF-EH	100% Becas asignadas en los concursos para formación de profesionales de la salud no médicos, que se especialicen en áreas afines con el tratamiento y atención de personas con ER-EPOF-EH/ Becas concursables para profesionales de la salud no médicos, que se especialicen en áreas afines con el tratamiento y atención de personas con ER-EPOF-EH.										
		13.4. Apertura de concurso de becas para pasantías en el extranjero en áreas que Chile cuente con un desarrollo menor.	80% de becas asignadas primer año, 100% becas asignadas desde el segundo año										
		13.5. Inclusión en el currículo de formación de profesionales y técnicos de la salud contenidos sobre existencia y cuidados en las ER - EPOF-EH	50% de de las mallas curriculares de carreras técnicas y profesionales en salud en Chile incluirán contenido sobre existencia y cuidados en las ER - EPOF-EH para el año 2023 y se incrementará a razón de 25% por año de forma tal que a 2025 el 100% de las carreras contarán con estos contenidos.										
	14. Capacitar de manera continua al personal de salud que atiende a personas con ER-EPOF-EH en Chile.	14.1. Charlas presenciales y/o en línea por grupos de patologías similares desde la APS hasta los niveles superiores de atención en salud.	80% Número de jornadas de capacitación realizadas / Número de jornadas de capacitación planificadas										

Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
		14.2. Capacitaciones al personal de la salud sobre herramientas en línea disponibles para consulta rápida sobre enfermedades ER- EPOF - EH desde la APS hasta los niveles superiores de atención en salud.	75% Número de jornadas de capacitación realizadas / Número de jornadas de capacitación planificadas.										
		14.3. Alianzas entre Ministerio de Salud, Ministerio de Educación, Ministerio de Ciencias, Asociaciones de pacientes con ER-EPOF-EH, academia e investigadores, para generar los contenidos de las capacitaciones.	Alianza entre Ministerio de Salud y el Ministerio de Educación, el Ministerio de Ciencias, las Asociaciones de pacientes con ER-EPOF-EH, la academia y los investigadores, para generar los contenidos de las capacitaciones.										
		14.4. Vinculación de las jornadas de capacitación continua certificadas a la plataforma de capacitación de funcionarios públicos para su reconocimiento formal dentro de la carrera funcionaria.	100% Número de cursos de capacitación continua certificados reconocidos dentro de la carrera funcionaria/ Número de cursos de capacitación continua generados										
		14.5. Asociar los contenidos de las capacitaciones continuas a portales disponible para su visualización y acceso, como hospital digital o aula virtual del Ministerio de Educación para acceso y capacitación a demanda.	80% Número de cursos de capacitación continua disponibles para visualización y acceso en portales / Número de cursos de capacitación continua generados										
		14.6. Difusión de información sobre ER-EPOF-EH en congresos nacionales (Congreso nacional de enfermedades raras, enfermedades poco frecuentes y huérfanas, congresos de asociaciones científicas y de profesionales).	a) 50% Número de Congresos nacionales de asociaciones científicas y de profesionales que incluyen simposios sobre ER-EPOF-EH/ Número de Congresos nacionales de asociaciones científicas y de profesionales										
			b) Creación del Congreso Nacional de ER-EPOF-EH.										
		14.7. Generación de convenios para estadias cortas de capacitación nacionales e internacionales tanto para profesionales de la salud como para personas interesadas en adquirir conocimientos formales sobre ER-EPOF-EH.	80% Número personas que asisten a estadias cortas de capacitación / número de plazas para estadias cortas de capacitación disponibles										
	15. Crear un Centro Nacional de Formación para el Estudio y Diagnóstico de las ER-EPOF-EH en Chile.	15.1. Levantamiento de prioridades a ser consideradas para ser integradas en las bases del concurso de financiamiento para el CENEPOF, a través de mesas de trabajo de Asociaciones de pacientes, sociedades profesionales afines al tratamiento de personas con ER-EPOF-EH y la academia para el establecimiento de prioridades.	Monografía compendio sobre prioridades a ser consideradas e integradas en las bases del concurso de financiamiento para el CENEPOF, a través de mesas de trabajo de Asociaciones de pacientes, sociedades profesionales afines al tratamiento de personas con ER-EPOF-EH y la academia.										
		15.2. Generación de concurso similar al Instituto Milenio en ER-EPOF-EH, pero con un nivel superior de financiamiento de manera de acercarse al financiamiento que reciben iniciativas similares en países en vías de desarrollo (como México, Argentina y Brasil).	Llamado a concurso para creación del CENEPOF.										

Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
		15.3. Creación de una comisión mixta que incluya la Asociación Nacional de Investigación y Desarrollo (ANID) y de las divisiones del MINSAL relacionadas con el diagnóstico y tratamiento de personas con ER-EPOF-EH para la elaboración de las bases del concurso. Las bases debieran establecer que el Centro no debe realizar sólo investigación de punta y extensión, sino que debe tener una unidad de análisis legal que se vincule con las comisiones relevantes del Congreso Nacional para la asistencia en la elaboración y modificación de leyes que permitan dar mayor protección a las personas con ER-EPOF-EH, dando cuenta del estado del conocimiento de las enfermedades y desarrollo de tratamientos a nivel mundial.	Comisión en funcionamiento.										
		15.4. Llamar a concurso con suficiente anticipación para que la comunidad científica e instituciones académicas se organicen para la generación de propuestas de calidad internacional (1 año de plazo). Con evaluación multietapa de las propuestas mediante un método similar al usado para Institutos Milenio. Selección de una sola propuesta al final del proceso y efectuando seguimiento semestral del progreso del proyecto por parte de la comisión mixta (ANID y MINSAL).	Asignación del fondo para la creación del CENEPOF										
		15.5. Generación de una estrategia mixta de financiamiento del CENEPOF que asegure su solvencia económica y por ende su continuidad. Asegurando recursos humanos, mantención de infraestructura y actualización de equipos.	Inclusión dentro de la ley de presupuesto nacional de una partida fija para el CENEPOF en el ítem contemplado para el Plan Nacional de ER - EPOF – EH y dictación de norma que regule la vinculación de otros fondos públicos y privados al centro.										
		15.6. Desarrollo de medicina translacional en Chile, efectuando estudios a nivel preclínico y clínico de fase 1 y fase 2 en el CENEPOF de potenciales terapias para ER-EPOF-EH transferibles a laboratorios sin ánimo de lucro para su producción permitiendo el acceso a toda la población a terapias de punta.	Al menos un estudio preclínico fase 1 en primer año, y al menos un estudio clínico fase 2 en segundo año										
Registro, Inform. y Vigilancia	1. Diseñar y desarrollar un registro nacional único de ER-EPOF-EH a través del codiseño con actores relevantes del dominio sobre dichas enfermedades, para almacenar información idónea para fines clínicos y de investigación utilizando un registro canónico y extendido.	1.1. Revisión de iniciativa existente en el MINSAL y comisiones previas de ER-EPOF-EH.	100% Número de documentación evaluada/ número total de documentación existente del proyecto desarrollado en el MINSAL.										

Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
		1.2. Establecer mesas de trabajo con actores relevantes para levantar y priorizar los requerimientos necesarios para un registro nacional de ER-EPOF-EH.	10 requerimientos priorizados; 2 reuniones de mesa de trabajo.										
		1.3. Realizar una revisión sistemática de las principales herramientas, y registros en el ámbito nacional e internacional en registros de ER-EPOF-EH.	Revisión de al menos 4 iniciativas internacionales										
		1.4. Investigar, recopilar y mapear experiencias, estándares de información e implementaciones internacionales versus las necesidades de Chile (benchmarking).	Revisión de la experiencia de al menos 4 iniciativas internacionales; Identificación de necesidades aplicables a Chile.										
		1.5. Realizar un análisis de contexto y factibilidad técnico (estándares, interoperabilidad, arquitectura, desempeño, seguridad, escalabilidad) y jurídico-legal (leyes y normativas aplicables, privacidad y seguridad).	Análisis de contexto y factibilidad técnico y jurídico legal realizado.										
		1.6. Evaluar la factibilidad de interoperar con fichas clínicas que se encuentran en las instituciones para el uso de diagnósticos con código OMIM, HPO, CIE10 y/u Orphanet.	Identificación de al menos 3 variables relevantes para el intercambio de información entre fichas clínicas existentes y el nuevo registro; Descripción técnica de los estándares a utilizar para el intercambio de información.										
		1.7. Diseñar un modelo de información con el conjunto mínimo de datos incorporando los requerimientos, las prioridades y las mejores prácticas y estándares.	Variables descritas en el registro.										
		1.8. Desarrollar el registro a través de metodologías de desarrollo de software ágiles para workshops de aplicación y pruebas piloto con actores relevantes para la optimización del registro.	Al menos 3 usuarios con acceso al registro; Al menos 50 pacientes registrados; Al menos 3 talleres realizados.										
	2. Implementar el registro único de las ER-EPOF-EH en instituciones públicas y privadas a nivel nacional para realizar pruebas de validación y mejora.	2.1. Desarrollo y ejecución de un plan de validación en una institución de salud.	Pruebas de funcionalidad realizadas en al menos 2 instituciones; Pruebas de usabilidad realizadas con al menos 3 usuarios; Al menos 2 pruebas de seguridad realizadas.										
		2.2. Diseño y desarrollo de un plan de implementación del registro a nivel nacional.	80% número de resultados cumplidos/ número de resultados esperados										
		2.3. Recopilar la retroalimentación de los usuarios del registro de la implementación.	80% de retroalimentación de los usuarios contestados/ número de retroalimentación de los usuarios recibidos.										

Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
		2.4. Desarrollo e implementación de un plan de mejora continua.	80% número de actividades realizadas; 80% número de resultados cumplidos/resultados esperados; número de retroalimentación de los usuarios que fueron contestados/número de retroalimentación de los usuarios recibidos.										
		2.5. Generar guías informativas que permitan utilizar el registro en las distintas instituciones.	Al menos 1 guía desarrollada; Al menos 10 descargas realizadas; Encuesta de satisfacción a los usuarios que descargaron la guía.										
	Desarrollar y ejecutar un protocolo de buenas prácticas para el uso de la información que incluya: el ingreso, integración, visualización, análisis y extracción de las diversas variables relevantes que apoyen el diseño de políticas públicas, investigación y la atención de personas con ER-EPOF-EH.	3.1. Revisión internacional de buenas prácticas de uso de información de registros similares.	Revisión de al menos 3 países.										
		3.2. Mesas de trabajo con actores relevantes para identificar y priorizar temas a considerar en este protocolo.	Al menos 3 reuniones realizadas con actores relevantes, con sus respectivas actas; 3 temas priorizados a considerar en el protocolo.										
		3.3. Desarrollo de una guía de buenas prácticas para el uso de información del registro que incluya derechos y deberes de los usuarios del registro.	Al menos una guía desarrollada										
		3.4. Publicación del protocolo a la comunidad a través de redes sociales y otros medios.	Al menos 10 descargas realizadas; Encuesta de satisfacción a usuarios que la descargaron.										
	Desarrollar indicadores que permitan una evaluación multidimensional y transdisciplinaria de las ER-EPOF-EH a nivel nacional y territorial para distribuir de manera efectiva y eficiente los recursos.	4.1. Diseño, desarrollo, validación e implementación del plan de vigilancia que permita la identificación de indicadores para una evaluación epidemiológica y ciencia de datos de las ER-EPOF-EH.	Al menos 4 actividades desarrolladas; Indicadores epidemiológicos identificados.										
		4.2. Desarrollo e implementación de un plan de monitoreo basado en el resultado de los indicadores que permita la toma de decisiones a nivel ministerial, instituciones de salud, investigación, academia y asociación de pacientes.	80% Número de iniciativas realizadas basada en los resultados de los indicadores.										
		4.3. Realizar la medición de indicadores que permita la toma de decisiones epidemiológicas.	80% Número de resultado trimestrales obtenidos.										
		4.4. Generar un plan de acción que incluya un plan de mitigación de riesgos y mejora continua basado en los resultados de los indicadores.	Al menos 4 actividades desarrolladas del plan; 2 resultados cumplidos/número de esperados.										

Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
	5. Fortalecer la investigación científica/clínica sobre ER-EPOF-EH en Chile y potenciales terapias.	5.1. Diseño, desarrollo e implementación de un Plan Nacional de Desarrollo Científico y Tecnológico en ER-EPOF-EH, con plazos, objetivos y financiamiento.	80% de las actividades realizadas; 80% número de resultados cumplidos/número de resultados esperados; Presupuesto asignado para financiar la ejecución exitosa de la iniciativa.										
		5.2. Generación de alianzas intersectoriales entre los Ministerios e Instituciones Estatales afines a las ER-EPOF-EH, las empresas públicas y privadas, las Asociaciones de pacientes y la academia, para trabajar en conjunto para el avance en la difusión, formación, investigación, conocimiento, aplicación e innovación sobre ER-EPOF-EH en Chile.	50% Número de convenios establecidos entre Ministerios e instituciones/Número de convenios vigentes.										
		5.3. Financiamiento de Tesis en el estudio de ER-EPOF-EH a nivel de pre y postgrado para profesionales de la salud, así como profesionales en el área de las ciencias básicas, magísteres y doctorados.	70% Número de Tesis sobre ER-EPOF-EH financiadas / número de tesis sobre ER-EPOF-EH presentadas a financiamiento.										
		5.4. Creación de nuevos fondos de investigación concursables, de duración y montos mayores a los actuales FONDECYT Regulares que permitan la ejecución de proyectos de esta envergadura.	Al menos un fondo en primer año y dos fondos a concurso anual desde el año 2 de vigencia.										
		5.5. Definición de las ER-EPOF-EH como línea prioritaria para los fondos de investigación concursables vigentes.	Al menos un fondo en primer año y dos fondos a concurso anual desde el año 2 de vigencia										
		5.6. Revisión de normativas vigentes referentes a investigación en ER-EPOF-EH con seres humanos en Chile con el objeto de favorecer su participación en investigaciones sobre ER-EPOF-EH tanto nacional como internacional y multicéntricas.	Modificación de Normas sobre la investigación en ER-EPOF-EH con seres humanos en Chile con el objeto de favorecer las investigaciones sobre ER-EPOF-EH tanto nacional como internacional y multicéntricas										
		5.7. Participación de representantes de la sociedad civil, incluyendo de Asociaciones de pacientes, en el diseño, ejecución e interpretación de resultados de los proyectos financiados por esta iniciativa, ya sean extranjeros o nacionales.	70% Número de representantes de la sociedad civil, incluyendo Asociaciones de pacientes, que participan en el diseño, ejecución e interpretación de resultados de los proyectos / Número de proyectos										

Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
		5.8. Consensuar una política de investigación con material biológico de seres humanos en Chile que proteja el patrimonio genético nacional y potencie la generación de conocimiento en el país, asegure el buen uso del material, reconozca la participación de científicos/clínicos nacionales y asegure acceso a los resultados. Esta política debiera contemplar reglamentaciones sobre la salida de material biológico y datos del país, su depósito en repositorio nacionales y una regulación para el funcionamiento de dichos repositorios que asegure el acceso equitativo para la comunidad científica nacional e internacional.	Norma sobre el patrimonio genético nacional.										
		5.9. Establecer un lineamiento para fortalecer la interacción entre Asociaciones de pacientes ER-EPOF-EH, académicos, clínicos y empresas interesadas en financiar estudios preclínicos y clínicos.	Norma sobre fortalecimiento de interacción entre Asociaciones de pacientes ER-EPOF-EH, académicos, clínicos y empresas interesadas en financiar estudios preclínicos y clínicos.										
		5.10. Generar estadías de intercambio de investigadores/académicos a centros de excelencia en el extranjero sobre investigación en ER-EPOF-EH, a través de fondos concursables contemplados para tal fin.	Al menos un concurso primer año y dos concursos desde el segundo año										
		5.11. Reducir aranceles para equipos e insumos de laboratorio.	Publicación en el diario oficial de un Decreto ley sobre reducción de aranceles para equipos e insumos de laboratorio.										
Protección e inserción social.	1. Desarrollar recomendaciones respecto a las necesidades de mayor comunicación e información en el área de inserción social.	1.1. Creación de campañas comunicacionales sobre las enfermedades poco frecuentes y beneficios a los que puedan acceder personas con ER, EPOF, EH y sus cuidadores	Al menos 4 campañas comunicacionales (Programas de alimentación para personas con enfermedades poco frecuentes Programas de rehabilitación en el ámbito psicosocial Educación en sistemas de adaptabilidad del hogar Educación en temas de delegación o relevo del cuidado de una persona con enfermedades poco frecuentes (ejemplo programa postrado, Ca hospitalización, Teletón).										
		1.2. Fomentar la inserción e inclusión para personas con ER,-EPOF-EH.	Al menos una reunión semestral con cada departamento definido para trabajos de programas de inclusión.										
		1.3. Realización de charlas a la comunidad a través de municipalidades y otros	6 reuniones (charlas) concretadas en el año 1; 8 reuniones (charlas) concretadas en el año 2; 10 reuniones (charlas) concretadas en el año 3.										
		1.4. Creación de programas sobre enfermedades poco frecuentes en las empresas	100% Programas ejecutados / programas evaluados										

Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
	2. Desarrollar recomendaciones respecto a las necesidades en el ámbito laboral para cuidadores y personas con ER-EPOF-EH.	2.1. Creación de seguro laboral (sin edad límite, ampliación Ley SANNA), seguro para exámenes y otras alianzas estratégicas y generación de políticas de flexibilidad laboral.	Al menos una reunión realizada con cada departamento definido) concretadas para creación de seguros y flexibilidad laboral.										
		2.2. Creación de carnet de Cuidador (priorización en atención tanto público y privado, atención preferente, postulación a bono, beneficios laborales y educacionales, preferencia en programas para ER- EPOF - EH, capacitaciones de oficio, teletón), vincular con sistema de registro.	100% N° Carnet de cuidador solicitados / N° cuidadores solicitantes que cuentan con carnet de cuidador.										
		2.3. Fomentar la Responsabilidad Social Empresarial (RSE) y facilitar incentivos a mecanismos para que las empresas públicas y privadas pueden generar acciones en ayuda a las personas con enfermedades raras o poco frecuentes, sus familias y cuidadores	Mecanismos de facilitación: a) Subsidio empresa implementado y en ejecución. b) Protocolo proceso licencias médicas elaborado y en ejecución; Protocolo de ayudas programas ministeriales elaborados y en ejecución.										
	3. Desarrollar propuesta y programa respecto a la protección del derecho a educación de personas con ER – EPOF -EH.	3.1. Creación de protocolos de continuidad educacional y cupos especiales para personas con ER – EPOF – EH.	100% N° Instancias concretadas (reuniones con cada entidad definida) para la creación de protocolos de continuidad educacional y de cupos especiales para personas con ER-EPOF-EH.										
		3.2. Implementación de flexibilidad en horario o clases online, contar con profesor guía, realización de exámenes adaptados para personas con ER, EPOF, EH.	Normativas/ acuerdos/ protocolos implementados que regulen la flexibilidad horaria, realización de exámenes adaptados y apoyo de profesor guía para personas con ER, EPOF y EH.										
		3.3. Creación de protocolos para autocuidado, acceso a programas de inclusión escolar y guías de subvención para establecimientos educacionales.	Protocolos creados e implementados de autocuidado (alimentación y medicamentos); acceso a programas de inclusión escolar (PIE) y guía subvención para establecimientos.										
		3.4. Creación de programas asistenciales para autocuidado.	Programa de guía asistenciales y programa de autocuidado implementado.										
	4. Desarrollar propuesta de resguardo del patrimonio y pensiones para personas con ER, EPOF, EH y sus cuidadores.	4.1. Fomentar la protección de los bienes para que no sean factibles de embargar y se encuentren amparados en la CPE, en el artículo 23 y 24, se realice la aplicación del art. 18, donde se establece el derecho a percibir una pensión digna.	Al menos una reunión de trabajo con Poder Judicial										

Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
		4.2. Resguardar aplicación del código civil, que protege el derecho de propiedad y aplicación del Código y procedimiento civil, (en una categoría de igualdad de los interdictos viendo caso a caso)	Al menos 1 reunión con entidad atingente para resguardar la aplicación del Código Civil y Código de Procedimiento Civil										
		4.3. Fomentar una reforma de protección para que las pensiones se le otorguen al duplo de los por vejez y que puedan ser cobrados en ocasiones por sus cuidadores o bien por los mismos pacientes con ER- EPOF-EH.	Pensiones otorgadas al duplo; Beneficiarios con ER, EPOF; EH y cuidadores que acceden al duplo.										
		4.4. Creación de manual o protocolo para agrupaciones de pacientes para orientación de sus afiliados.	Protocolo creado y al menos 5 organizaciones de pacientes capacitadas.										

BIBLIOGRAFÍA

BIBLIOGRAFÍA

- Angelis, A., Tordrup, D., Kanavos, P., 2015. Socio-economic burden of rare diseases: A systematic review of cost of illness evidence. *Health Policy* 119, 964–979. <https://doi.org/10.1016/j.healthpol.2014.12.016>
- APEC, 2019. Plan de acción sobre enfermedades raras de APEC 1–58.
- Boulanger, V., Schlemmer, M., Rossov, S., Seebald, A., Gavin, P., 2020. Establishing Patient Registries for Rare Diseases: Rationale and Challenges. *Pharmaceutical Medicine* 34, 185–190. <https://doi.org/10.1007/s40290-020-00332-1>
- Charlotte Rodwell (2015), Rare disease policies to improve care for patients in Europe. <https://doi.org/10.1016/j.bbadis.2015.02.008>
- Chiu, A.T.G., Chung, C.C.Y., Wong, W.H.S., Lee, S.L., Chung, B.H.Y., 2018. Healthcare burden of rare diseases in Hong Kong - Adopting ORPHAcodes in ICD-10 based healthcare administrative datasets. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 13, 1–8. <https://doi.org/10.1186/s13023-018-0892-5>
- Derayeh, S., Kazemi, A., Rabiei, R., Hosseini, A., Moghaddasi, H., 2018. National information system for rare diseases with an approach to data architecture: A systematic review. *Intractable and Rare Diseases Research* 7, 156–163. <https://doi.org/10.5582/irdr.2018.01065>
- Dharssi, S., Wong-Rieger, D., Harold, M., Terry, S., 2017. Review of 11 national policies for rare diseases in the context of key patient needs. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 12, 1–13. <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0618-0>
- DOF - Diario Oficial de la Federación de México, 2021 [online] Disponible en: https://www.dof.gob.mx/nota_detalle.php?codigo=5231484&fecha=30/01/2012 [Visto 1 Abril 2021].
- Encina, G., Castillo-Laborde, C., Lecaros, J.A., Dubois-Camacho, K., Calderón, J.F., Aguilera, X., Klein, A.D., Repetto, G.M., 2019. Rare diseases in Chile: Challenges and recommendations in universal health coverage context. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 14, 1–8. <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1261-8>
- EURORDIS, 2017. Juggling care and daily life: The balancing act of the rare disease community, A Rare Barometer survey.
- EUROPLAN. Recommendations For the development of national plans for rare diseases Guidance document, 2010.
- FADEPOF | Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes. 2021 [online] Disponible en: https://fadepof.org.ar/info_epof [Visto 9 Abril 2021].
- Federación Chilena de Enfermedades Raras (FECHER), 2020. Primer Catastro de Enfermedades Raras.
- Gammie, T., Lu, C.Y., Ud-Din Babar, Z., 2015. Access to orphan drugs: A comprehensive review of legislations, regulations and policies in 35 countries. *PLoS ONE* 10, 1–24. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0140002>
- Global Genes. 2021. RARE Facts - Global Genes. [online] Disponible en: <https://globalgenes.org/rare-facts/> [Visto 31 Marzo 2021].
- Kaufmann, P., Pariser, A.R., Austin, C., 2018. From scientific discovery to treatments for rare diseases - The view from the National Center for Advancing Translational Sciences - Office of Rare Diseases Research. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 13, 1–8. <https://doi.org/10.1186/s13023-018-0936-x>
- Kole, A., Hedley, V., 2021. Recommendations From the Rare 2030 Foresight Study.
- Landais, P., Messiaen, C., Rath, A., Le Mignot, L., Dufour, E., Ben Said, M., Jais, J.P., Toubiana, L., Baujat, G., Bourdon-Lanoy, E., Gérard-Blanluet, M., Bodemer, C., Salomon, R., Aymé, S., Le Merrer, M., Verloes, A., 2010. CEMARA an information system for rare diseases. *Studies in Health Technology and Informatics* 160, 481–485. <https://doi.org/10.3233/978-1-60750-588-4-481>

- Ley General de Salud, México. Disponible en <https://n9.cl/ca02>
- Ley Nacional de “Cuidado integral de la salud de las personas con enfermedades poco frecuentes”, Argentina. Disponible en <http://servicios.infoleg.gob.ar/infolegInternet/anexos/185000-189999/185077/norma.htm>
- Ley N° 1.392 de 2010, por medio de la cual se reconocen las enfermedades huérfanas como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado Colombiano a la población que padece enfermedades huérfanas y sus cuidadores, Colombia. Disponible en <https://n9.cl/ig1mz>
- Ley N° 29.968, que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas, Perú. Disponible en <https://www.gob.pe/institucion/minsa/normas-legales/455586-29698>
- Khosla, N., Valdez, R., 2018. A compilation of national plans, policies and government actions for rare diseases in 23 countries. *Intractable and Rare Diseases Research* 7, 213–222. <https://doi.org/10.5582/irdr.2018.01085>
- Limb, L., Nutt, S., Sen, A., 2010. Experiences of rare diseases: An insight from patients and families 1–37.
- Luz, Geisa dos Santos; Silva, Mara Regina Santos da e DEMONTIGNY, Francine. Rare diseases: diagnostic and therapeutic journey of the families of affected people. *Acta paul. enferm.* [online]. 2015, vol.28, n.5 [citado 2021-04-29], pp.395-400. <https://doi.org/10.1590/1982-0194201500067>.
- Ministerio de Salud, 2018. Informe de implementación estrategia de redes integradas de Servicios de Salud (RISS) en el Sistema Público de Salud periodo 2014-2017. <https://www.minsal.cl/wp-content/uploads/2018/03/Informe-de-implementaci%C3%B3n-estrategia-RISS.pdf> .
- Ministerio de Salud, 2020. Encuesta: Catastro red de profesionales, instituciones vinculadas al proceso diagnóstico y alternativas de tratamiento de pacientes con enfermedades poco frecuentes.
- Ministry for Solidarity and Health, 2018. French National Plan for Rare Diseases 2018-2022 16–17.
- Moran, M., 2021. Alianzas, Objetivo 17: Revitalizar la Alianza Mundial para el Desarrollo Sostenible. [online] Desarrollo Sostenible. Disponible en: <https://www.un.org/sustainabledevelopment/es/globalpartnerships/> [Visto 26 Abril 2021].
- Regulation (EC) N° 141/2000 of the European Union, Orphan medicinal products. Disponible en <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/?uri=celex%3A32000R0141>
- Slade, A., Isa, F., Kyte, D., Pankhurst, T., Kerecuk, L., Ferguson, J., Lipkin, G., Calvert, M., 2018. Patient reported outcome measures in rare diseases: A narrative review. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 13, 1–9. <https://doi.org/10.1186/s13023-018-0810-x>
- Trevor Richter et al. (2015). Rare Disease Terminology and Definitions—A Systematic Global Review: Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group. <https://doi.org/10.1016/j.jval.2015.05.008>
- United Nations, 2019. Political declaration of the high-level meeting on universal health coverage Universal:Universal health coverage: moving together to build a healthier world, United Nations, General Assembly. <https://doi.org/10.1017/S0020818300007827>

