

Taller nacional de priorización

Plan Nacional de Enfermedades
Raras, Poco Frecuentes y
Huérfanas (ER-EPOF-EH) 2021-2030

Septiembre 2021



TALLER NACIONAL

PRIORIZACIÓN DE LÍNEAS ESTRATÉGICAS, OBJETIVOS E INICIATIVAS DEL PLAN NACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS, POCO FRECUENTES Y HUÉRFANAS (ER-EPOF-EH) EN CHILE, 2021-2030.

Trabajo liderado por la oficina de la Senadora Carolina Goic, en conjunto con el Instituto de Ciencias en Innovación en Medicina (ICIM), Facultad de Medicina Clínica Alemana, Universidad del Desarrollo.

Ejercicio de priorización facilitado y sistematizado por el Programa de Estudios Sociales en Salud (PROESSA), Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina (ICIM), Facultad de Medicina Clínica Alemana, Universidad del Desarrollo.

Santiago de Chile, septiembre del 2021.

Resumen Ejecutivo

Antecedentes

La propuesta de Plan Nacional de Enfermedades Raras, Poco Frecuentes o Huérfanas (ER-EPOF-EH), se articula en torno a cinco líneas estratégicas, sobre las cuales se realiza un diagnóstico y se generan propuestas para su abordaje. El objetivo del Plan es que estas patologías sean consideradas una prioridad de Salud Pública en Chile y, como resultado, se genere una política pública integral focalizada en ellas. En la propuesta del Plan, se enfatiza en la importancia de una participación ciudadana efectiva en la construcción de dicha política pública. Con este fin y en miras a la implementación de la propuesta de Plan Nacional de ER-EPOF-EH en los objetivos sanitarios de la Estrategia Nacional de Salud de la década 2021-2030, se realizó el Taller de Priorización de Objetivos a incorporar en la Estrategia Nacional de Salud, en el marco del Seminario “Enfermedades poco frecuentes: cómo avanzar hacia el desarrollo de una política”, llevado a cabo en el mes de julio del año 2021 bajo la organización de la oficina de la Senadora Carolina Goic y la Cámara de la Innovación Farmacéutica de Chile (CIF).

Metodología

El ejercicio de priorización tuvo como objetivo general establecer un ordenamiento racional, sistemático y fundamentado de cómo conducir las distintas líneas estratégicas, objetivos e iniciativas que el Plan Nacional contiene, por medio de un proceso de consenso entre diversos actores clave de la ciudadanía. Para aquello, se utilizó la técnica conversacional de grupos focales, realizándose un total de diez grupos (cada línea estratégica fue trabajada de manera independiente por dos grupos) online, a través de la plataforma zoom. En total, participaron 45 personas, donde se contó con la participación de representantes de organizaciones, fundaciones de pacientes, pacientes, profesionales de la salud, profesionales de otras disciplinas distintas al área de la salud, académicos, profesionales que trabajan en laboratorios, representantes de la industria farmacéutica, académicos y, madres/padres de niños con ER-EPOF-EH.

Los grupos focales se organizaron en base a tres momentos: (1) priorización de las líneas estratégicas a un horizonte de 10 años, (2) priorización de los objetivos de la línea estratégica asignada a cada grupo, (3) priorización de las iniciativas de los dos primeros objetivos priorizados de la línea estratégica asignada a cada uno de los grupos. Los grupos focales fueron grabados en audio para su posterior análisis temático, método de análisis cualitativo que permite identificar y analizar patrones temáticos a partir de los datos recolectados.

Resultados

1. Priorización de lineamientos estratégicos

En general, los resultados de priorización que realizaron los participantes coinciden en la mayoría de los casos con el orden que presentaba el Plan Nacional originalmente, a la vez que se destacó la relevancia de todos los ámbitos que se abordan en el Plan. La lógica que utilizaron los asistentes para ordenar objetivos e iniciativas fue



pensarlos como una “hoja de ruta” sobre cómo se debiesen llevar a cabo las acciones. En varios casos, se enfatizó en que este es un ejercicio complejo dado que todas las líneas, objetivos e iniciativas que se exponen en el documento son relevantes, o en muchos casos algunos ítems debiesen ir a la par con otros. En consecuencia, en el primer momento del grupo focal, donde se ordenan las líneas estratégicas a un horizonte de 10 años, la priorización queda de la siguiente manera: (1) Rectoría, Regulación y Fiscalización, junto con Registro, Información, Investigación y Vigilancia; (2) Provisión de Servicios Asistenciales; (3) Promoción, Educación y Formación; (4) Protección e Inserción social.

Se argumenta que los primeros puntos permitirían generar una institucionalidad que funcione como marco de referencia y de acción formal para el desarrollo de las otras líneas. La idea de promover la institucionalidad de este esfuerzo nacional es, de manera transversal, el paso necesario esencial a seguir para Chile. Con ello, la meta del Plan Nacional de crear una Comisión Asesora Ministerial de ER-EPOF-EH surge como idea fuerza central y prioritaria de este ejercicio. En esto, resaltan la importancia de contar con un presupuesto que respalde las acciones necesarias para el desarrollo de políticas públicas enfocadas en mejorar la calidad de vida de las personas con ER-EPOF-EH, así como también satisfacer necesidades financieras de las personas y fomentar su inclusión. También destacan la importancia de fomentar la participación ciudadana, asegurando en estos procesos la presencia de diversos actores. A su vez, la creación de esta institucionalidad debe ir acompañada de un registro, que provea de información epidemiológica sobre la situación de las ER-EPOF-EH en Chile. En base a aquella información, se pueden detectar las necesidades de las personas y, a partir de eso, generar las acciones necesarias. Los participantes precisan que, toda información que se recopile debe ser complementada con la que ha sido levantada desde las federaciones. Se propone que el registro nacional sea abierto a la sociedad, con el fin de promover la investigación y las redes de cooperación. Se subraya la importancia de la participación activa de pacientes, grupos organizaciones, profesionales de diversas disciplinas y ciudadanía general en procesos de vigilancia y de registro nacional de ER-EPOF-EH. Incluir a los actores que fueron parte del Plan Nacional y a nuevos actores que deseen sumarse en esta relevante iniciativa.

En segundo lugar, ubican la línea de Provisión de Servicios Asistenciales, ya que una vez establecidas las dos primeras líneas, se podría poner el foco en mejorar la provisión de servicios mediante la creación de un plan serio y pertinente, con profesionales de la salud formados y capaces de abordar o derivar casos. Se subraya la necesidad de mejorar la atención oportuna a pacientes, en particular en el caso de niños y niñas. Para esto, reconocen que es fundamental aumentar el manejo de las ER-EPOF-EH en términos de conocimiento, por parte del personal de salud. En consecuencia, la tercera línea priorizada es la de Educación, promoción y formación. Los participantes concuerdan que, mediante esta línea, se podría reducir el tiempo en “odisea diagnóstica”, como también evitar el desarrollo de discapacidad, en particular en niñas y niños. Se precisa que los procesos formativos debiesen extenderse no sólo a pacientes, sino que también a familiares y cuidadores, fomentando así, que se genere conocimiento desde y para ellos.

Con las líneas anteriores establecidas e implementadas, los participantes consideran que se puede dar paso a la última, que sería Protección e Inserción social. Se reitera la relevancia de esta línea debido a que las personas con ER-EPOF-EH y sus familias, se ven afectados en diversas áreas, tales como en lo social, emocional y económico. Al respecto, los gastos son una enorme preocupación, por lo que precisan en la falta de cobertura financiera desde el diagnóstico de la enfermedad hasta los cuidados paliativos.

2. Priorización de objetivos para cada lineamiento estratégico

En el segundo momento del grupo focal, se realizó la priorización de los objetivos dentro de cada línea estratégica. En el caso de Rectoría, Regulación y Fiscalización, la cual cuenta con cuatro objetivos, ambos grupos que

trabajaron sobre esta línea mantuvieron el orden que se presentaba en el documento. Así, en primer lugar, establecen la creación de una institucionalidad, la cual garantizaría la ejecución de las medidas que se adopten considerando a la ciudadanía en la elaboración de planes y políticas. Le sigue la creación o modificación de normas legales, las que deben velar por el cumplimiento de los planes y programas para acceder a una atención oportuna y de calidad. Este aspecto, va de la mano con la definición de estándares técnicos y, en último lugar, escogen el objetivo que aborda las actividades de monitoreo, ya que esto sería posible una vez estén instalados los puntos anteriores.

La línea de Provisión de Servicios Asistenciales, contempla siete objetivos, los cuales son priorizados de manera distinta por ambos grupos que trabajaron sobre esta línea. Mientras en un grupo consideran prioritario que se garantice el otorgamiento de diagnósticos y tratamientos, dado que sería la base de para la realización de los siguientes puntos, en el segundo grupo se prioriza una atención oportuna y de calidad. Establecen que ese punto, contendría al objetivo priorizado por el otro grupo, es decir, el otorgamiento de diagnósticos. Se enfatiza en la importancia de que los diagnósticos sean oportunos, ya que sin el diagnóstico no se puede entregar una atención de calidad. Los siguientes objetivos de la línea se ordenan según una secuencia lógica de acciones, sobre la cuales entregan ciertas advertencias, tales como que el screening y pesquisa, alude a un grupo específico, por lo que no se abordarían todas las enfermedades. Por otro lado, establecen que los programas de seguimiento, rehabilitación y cuidados paliativos debiesen extenderse a los cuidadores y cuidadoras.

En la línea de Educación, Promoción y Formación, el grupo que trabajó solamente en torno a Educación, ordenó siete objetivos relativos a ese subtema. En este caso los participantes priorizan los objetivos en base a las experiencias que han vivido respecto a la educación, por lo que el punto de mayor preferencia es el que refiere a elaborar planes de humanización de la educación profesional respecto a las ER-EPOF-EH. Los relatos dan cuenta de tratos crueles por parte de profesionales de la salud al momento de entregar diagnósticos, por lo que le dan un sentido de urgencia a que se eviten situaciones de violencia y prejuicios. Consideran que la educación debe ser también para otros profesionales fuera del área de la salud, de manera que se promueva un trato digno en situaciones cotidianas. La alfabetización en salud a las personas viviendo con ER-EPOF-EH, es ubicado en segundo lugar, por la necesidad de centrar los procesos en los pacientes y que ellos/as aprendan a enfrentar sus condiciones. Siguiendo los mismos argumentos, se continúa con la capacitación de aliados clave, fomentando su participación en diferentes procesos de apoyo al paciente. Luego, dentro de las últimas prioridades dejan los objetivos enfocados en fomentar la alfabetización y convivencias en diversidad tanto en el ámbito educacional como laboral.

En cuanto a Promoción y Formación, los participantes ordenan los objetivos para cada subtema. En torno a Promoción, priorizan el objetivo que apunta a visibilizar las enfermedades para aumentar el conocimiento de éstas, y así, no deban continuar explicando y educando a los médicos al momento de ser atendidos. Resaltan también la creación de alianzas estratégicas con organizaciones tanto nacionales como internacionales, donde las últimas sirven de referencia para la implementación de acciones en Chile. Luego, subrayan la importancia de los espacios de representación a todas las organizaciones de base, puesto que son los pacientes quienes cuentan con el conocimiento de lo que sucede en terreno. Asimismo, las organizaciones cuentan con información y datos útiles con los que no cuenta el MINSAL. Sobre Formación, los participantes mantienen el orden de los objetivos como se exponen en el Plan Nacional. En primera instancia, posicionan la modificación de las mallas curriculares en las universidades, para luego capacitar de manera continua al personal de salud y, por último, crear un Centro Nacional de Formación.

En la línea de Registro, Información, Investigación y Vigilancia, los participantes ordenan cinco objetivos. En ambos grupos observan que estos se presentan de manera secuencial, sugiriendo un orden “natural” en el que

deben cumplirse los objetivos. Así, en un grupo se mantiene el orden original y en el segundo se cambia de lugar tan sólo un objetivo. El primer grupo, sugiere una modificación a la presentación de los objetivos, ya que estiman que algunos objetivos contienen a otros, por lo que proponen dejar sólo tres objetivos, donde el primero que refiere a diseñar y desarrollar un registro nacional de ER-EPOF-EH junto a actores relevantes, contiene los puntos sobre desarrollar y ejecutar un protocolo de buenas prácticas, como también el desarrollar indicadores que permitan una evaluación multidimensional y transdisciplinaria. En general, los participantes expresan preocupación por el resguardo y el uso que se dé a la información, por lo que indican que se debe definir el uso que se le dará, velando por la protección de la privacidad de los pacientes. Se resalta la importancia de incorporar las regiones, con el fin de mejorar la información y acciones a desarrollar en las distintas áreas del país.

En Protección en Inserción Social, se trabaja sobre cuatro objetivos, y en ambos grupos se realiza el mismo orden de priorización. En primer lugar, ubican el objetivo que trata la protección del patrimonio y pensiones de las personas con ER-EPOF-EH y sus cuidadores. Comparten relatos de graves casos en que a las personas les embargan sus pertenencias por no poder solventar los gastos de las enfermedades. A este objetivo, le sigue el que aborda recomendaciones respecto a necesidades en el ámbito laboral, donde advierten que tanto el trabajo de los pacientes como el de cuidadores son precarios, sumado a la pérdida de actividad laboral, lo cual complejiza el escenario de muchos. Determinan que este problema puede ser abordado con pensiones dignas y que deben aplicar también para aquellos casos de situación terminal, donde el nivel de cuidados que requieren los pacientes no permite que los cuidadores se desempeñen laboralmente. El tercer objetivo que priorizan es la protección al derecho a la educación, y finalmente el desarrollo de recomendaciones respecto a las necesidades de mayor comunicación e información en el área de inserción social.

3. Priorización de iniciativas para cada objetivo principal por lineamiento estratégico

Posteriormente, en el tercer momento de los grupos focales, se trabajó en ordenar las iniciativas de los dos primeros objetivos priorizados de las líneas estratégicas por grupo. En este punto, debido a la duración de la actividad, hubo grupos que no alcanzaron a priorizar todas las iniciativas o, no llegaron a realizar la priorización, finalizando el ejercicio en el momento dos del grupo focal. Respecto a la primera línea de Rectoría, Regulación y Fiscalización, el primer objetivo priorizado, que aborda el 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; contiene tres iniciativas. Los participantes de ambos grupos que trabajaron sobre esta línea mantuvieron el orden de las iniciativas tal cual se presentan en el Plan Nacional, bajo el argumento de que es lógico. La iniciativa que destaca como primera priorización, es la que establece la creación de una Oficina Ministerial, dado que quedaría bajo el poder ejecutivo, por lo que no sería una oficina que dependería de la voluntad de las personas de un gobierno u otro.

El segundo objetivo de esta línea plantea crear o modificar normas legales que garanticen el cumplimiento de los objetivos contenidos en los planes y programas sobre enfermedades raras o poco frecuentes; y presenta ocho iniciativas. En este caso la priorización cambia por grupo, siendo la primera preferencia de uno la iniciativa que trata la creación de ley que crea un Fondo que otorgue protección financiera. En el segundo grupo, la primera preferencia es la iniciativa que aboga por el 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.

En la línea de Provisión de Servicios Asistenciales, los objetivos priorizados fueron distintos por grupo. Así, en el primer grupo la primera preferencia fue por el objetivo que busca garantizar el otorgamiento de diagnósticos y

tratamientos de personas con ER-EPOF-EH. Este objetivo cuenta con cuatro iniciativas y, los participantes mantienen el orden que aparece en el Plan Nacional, donde la primera iniciativa es: otorgar garantías de acceso y oportunidad para las personas afiliadas a cualquier sistema previsional de salud para asegurar horas con profesionales requeridas para seguimiento de personas con ER-EPOF-EH. Luego, el segundo objetivo priorizado, establece 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. En este, resaltan la siguiente iniciativa: creación de una Red Nacional de Atención de personas ER-EPOF-EH que articule e integre a los 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 organización de pacientes.

Por su lado, el grupo dos optó como primera preferencia, por el segundo objetivo seleccionado por el grupo anterior. Es decir, el que trata sobre entregar una atención oportuna y de calidad, donde mantienen en primer lugar, la misma iniciativa que el grupo uno. Respecto al segundo objetivo seleccionado, este trata sobre mejorar y fortalecer la capacidad diagnóstica de ER- EPOF-EH; y cuenta con ocho iniciativas que son agrupadas en tres grandes categorías por los participantes. En consecuencia, el primer conjunto de iniciativas que priorizan son: 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; e incorporar acompañamiento mediante equipos de salud mental como parte del equipo multidisciplinario en el proceso diagnóstico de ER - EPOF – EH.

Continuando con la línea de Educación, Promoción y Formación, en el primer subtema de Educación, el primer objetivo priorizado es: 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. Este objetivo presenta tres iniciativas, de las cuales priorizan en primer lugar la que refiere a la 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. El segundo objetivo priorizado contempla alfabetizar en salud a las personas viviendo con ER-EPOF-EH sus familiares y cuidadores sobre su enfermedad, derechos, deberes, beneficios y oportunidades. Las iniciativas que se desprenden de este son nueve, siendo la primera preferencia la que indica: 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.

En el subtema de Promoción, el primer objetivo busca 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. A este objetivo responden cuatro iniciativas, de las cuales destacan la que establece: 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. El segundo objetivo priorizado plantea fomentar alianzas estratégicas en una plataforma, y tiene cinco iniciativas para su cumplimiento. De estas, priorizan la 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.

El tercer subtema de Formación, presenta como primer objetivo priorizado el formar profesionales de la salud especialistas en tratamiento de personas con enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas (ER-EPOF-EH). Este cuenta con cinco iniciativas, de las cuales la primera preferencia es por la apertura de plazas para especialistas en la red de salud. El segundo objetivo refiere a capacitar de manera continua al personal de salud que atiende a personas con ER-EPOF-EH en Chile; y se compone de seis iniciativas. Los participantes subrayan la siguiente: 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. 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.

En la línea de Registro, Información, Investigación y Vigilancia, ambos grupos coinciden en el primer objetivo priorizado, que apunta a diseñar y desarrollar un registro nacional único de Enfermedades Poco Frecuentes a través del codiseño con actores relevantes del dominio de EPOF, para almacenar información idónea para fines clínicos y de investigación utilizando un registro canónico y extendido. Derivan ocho iniciativas de este objetivo, donde el primer grupo selecciona como primera preferencia la siguiente iniciativa: revisión de iniciativa existente en el Minsal y comisiones previas de ER-EPOF-EH. El segundo grupo, posiciona en primer lugar otra, que alude a: establecer mesas de trabajo con actores relevantes para levantar y priorizar los requerimientos necesarios para un registro nacional de ER-EPOF-EH. Sobre el segundo objetivo priorizado, este aborda 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. Tiene cuatro iniciativas, de las cuales se resalta la que refiere a establecer mesas de trabajo con actores relevantes para identificar y priorizar temas a considerar en este protocolo.

Por último, en la línea de Protección e Inserción Social, el primer objetivo priorizado busca desarrollar una propuesta de resguardo del patrimonio y pensiones para personas con ER-EPOF-EH pacientes con enfermedades poco frecuentes y cuidadores. De las cuatro iniciativas que presenta, escogen como primera preferencia la que señala 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. El segundo objetivo priorizado, tiene como fin desarrollar recomendaciones respecto a las necesidades en el ámbito laboral para cuidadores y personas con ER-EPOF-EH. Lo componen tres iniciativas, de las cuales priorizan la que establece la creación de seguro laboral (sin edad límite, ampliación Ley SANNA), seguro para exámenes y otras alianzas estratégicas y generación de políticas de flexibilidad laboral. Respecto a esta iniciativa, los participantes expresan ciertas dudas en relación con quiénes aplicaría el seguro.

Conclusiones

La participación ciudadana es parte esencial de la legitimidad de los procesos de toma de decisión en democracia. En materia de salud, la visibilización formal y sistemática de las ER-EPOF-EH ha estado pendiente en los procesos de priorización sobre cobertura desde la autoridad sanitaria. Para alcanzar dicha meta, diversos actores clave han trabajado de manera conjunta para elaborar la propuesta de Plan Nacional de ER-EPOF-EH, que se articula en torno a cinco líneas estratégicas. Dicho plan nacional, a través de un taller de participación ciudadana desarrollado en julio de 2021 fue estructurado como hoja de ruta por medio de un proceso estructurado de priorización. Así, este documento ofrece una panorámica de pasos a seguir sobre la base de preferencias de actores clave para el Plan Nacional de ER-EPOF-EH en Chile, de cara a los nuevos objetivos sanitarios para la década 2021-2030.

Antecedentes

En la Propuesta de Plan Nacional de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes (ER-EPOF-EH), se realiza un completo diagnóstico sobre la situación de estas enfermedades en Chile. En dicho texto, se explica que las ER-EPOF-EH, son reconocidas como aquellas que tienen una baja prevalencia o incidencia en la población y se caracterizan por tener una alta carga de enfermedad, a la vez que son habitualmente crónicas y progresivas. Existen aproximadamente 7.000 tipos de enfermedades poco frecuentes, las cuales además de caracterizarse por su baja frecuencia, presentan múltiples expresiones de síntomas que varían incluso en un mismo tipo de enfermedad y afectan diferentes órganos. Estas son principalmente crónicas, discapacitantes, degenerativas y graves. El 80% son de origen genético, afectando principalmente a niños (Kaufmann et al., 2018 en Plan Nacional ER-EPOF-EH) y el 20% restante son infecciosas, inmunológicas, degenerativas o proliferativas (Landais et al., 2010; Salde et al., 2018 en Plan Nacional ER-EPOF-EH).

Si se considera a las ER-EPOF-EH de manera individual, estas afectan a un grupo reducido de la población. No obstante, en su conjunto representan entre un 6% y 8%, lo que implica que al menos 1 millón de personas en Chile tendría alguna de estas enfermedades. Este grupo se ve enfrentado a una gran carga económica y social, dada la inexistencia de un abordaje sistémico e integral de las ER-EPOF-EH en la salud pública. Durante bastante tiempo estas enfermedades han sido desconocidas como tales por médicos, investigadores y responsables políticos, por lo que el abordaje de sus necesidades tanto en el ámbito de la atención sanitaria como en la provisión de servicios sociales se ha visto postergado. Además, en la propuesta de Plan Nacional se advierte que, a pesar de los avances desarrollados en los últimos años en el ámbito de tratamientos curativos, la mayoría son de alto costo y de uso crónico. En consecuencia, ante la ausencia de cobertura por parte del sistema de salud, las personas con estas enfermedades se encuentran en un escenario de desprotección.

La situación de estas enfermedades en Chile se profundiza en la propuesta de Plan Nacional mediante un detallado diagnóstico en torno a cinco líneas estratégicas, a saber: (a) Rectoría, regulación y fiscalización; (b) Provisión de servicios asistenciales; (c) Promoción, educación y formación; (d) Registro, información, investigación y vigilancia; y (e) Protección e inserción social. A continuación, se expone brevemente la evaluación que se entrega en el informe sobre cada línea.

(a) Rectoría, regulación y fiscalización:

En la actualidad, Chile no cuenta con una legislación específica sobre ER-EPOF-EH, sin embargo, existen diversas normas dispersas que inciden en ellas, entre las cuales se encuentran: protección financiera para diagnósticos y tratamientos mediante el Sistema de Garantías Explícitas en Salud (GES), el Sistema de Protección Financiera para Enfermedades de Alto Costo (Ley Ricarte Soto), el Programa Nacional de Alimentación Complementaria para Errores Innatos del Metabolismo (PNAC), y el Programa de tamizaje neonatal de fenilketonuria (PKU) e hipotiroidismo congénito. Si bien estas normas son un avance en la materia, los 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. Por tanto, 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 enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes, de manera que estas puedan competir en un proceso de priorización por los recursos limitados del sistema de salud.

Sumado a lo anterior, no existe una definición de ER-EPOF-EH enfocada en la prevalencia, gravedad de la enfermedad y disponibilidad de tratamiento. Esto afecta directamente en la priorización de las enfermedades, lo que produce una inconsistencia en su abordaje como también exclusiones injustificadas de

ciertas patologías en políticas, planes y programas. Otro aspecto que se aborda en esta línea estratégica, son los derechos de los pacientes y la participación ciudadana. Si bien existen normas que protegen aquello, se señala que aún existen brechas en acceso a información, educación, alternativas digitales que reduzcan brechas geográficas de acceso a la información y atención de salud, asistencia psicosocial y asesoramiento financiero multisectorial. Por lo demás, se indica como desafío, que los planes y programas estatales para ER-EPOF-EH, consignen la participación real de pacientes, familiares y cuidadores. El rol de estos actores debe ser participativo, consultante, vigilante y también resolutorio. A su vez, el plan debe considerar un sistema que empodere a representantes de pacientes para lograr una participación activa, que no quede en una defensoría de intereses. Finalmente, se presenta un diagnóstico sobre el estado de la investigación, sobre lo cual advierten que no se han creado apoyos especiales destinados a promover la investigación científica de estas enfermedades, por lo que los proyectos deben competir por los mismos fondos con enfermedades más prevalentes, generándose una barrera en la actividad investigativa.

(b) Provisión de servicios asistenciales:

Respecto a la provisión de servicios asistenciales, se identifica que la capacidad diagnóstica de ER-EPOF-EH se encuentra limitada principalmente por la falta de disponibilidad de profesionales que tengan conocimiento y experiencia en estas condiciones de salud, tanto en atención primaria, como en otros niveles de atención y derivación. A su vez, hay una escasa disponibilidad de exámenes y terapias, como también capacidad para financiar dichas intervenciones en Chile. Producto de lo anterior, varias personas con ER-EPOF-EH se ven obligadas a transitar por una “odisea diagnóstica” antes de contar con la confirmación de su condición de salud. A esto se agrega que Chile no cuenta con una política pública integral enfocada en pacientes con ER-EPOF-EH y tampoco tiene un modelo de atención unificado para el diagnóstico, tratamiento, seguimiento y rehabilitación de estas personas. En esta línea, para asegurar una calidad y un modelo de atención integral, se requiere de un equipo de diversos profesionales de la salud y técnicos de la salud; equipos multidisciplinarios que respondan a las necesidades de las personas con ER-EPOF-EH, de manera de brindar una atención integral, con visión holística, centrada en el paciente y su familia.

En la propuesta de Plan Nacional, se señala que a pesar de que existen estrategias locales que organizan la atención a personas con ER-EPOF-EH, se mantiene como desafío sistematizar y conocer en profundidad cada uno de los modelos existentes en el país que se vinculan directa o indirectamente con personas con estas enfermedades, de manera de realizar un adecuado diagnóstico del estado de la situación. Igualmente, 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. Entre otros desafíos identificados en esta área, se menciona la importancia de que el Estado invierta en laboratorios, equipos y recursos humanos para el diagnóstico oportuno de estas enfermedades. Asimismo, establecen que se debe crear un fondo que garantice protección financiera para el acceso oportuno a diagnósticos, tratamientos, seguimiento y manejo integral de las ER-EPOF-EH. Esto debe contemplar cobertura para prestaciones sociales asociadas a un diagnóstico oportuno, como también al seguimiento, asegurando el acceso a controles periódicos de las personas, con especialistas y equipo multidisciplinario que requieran.

(c) Educación, promoción y formación:

En torno a la educación, la promoción y la formación en las ER-EPOF-EH, se distingue un escaso manejo y reconocimiento de éstas por parte de los profesionales sanitarios, la comunidad y las autoridades, lo que propiciaría en ocasiones la estigmatización y la discriminación hacia las personas afectadas, como también la falta de acceso a oportunidades de atención. Se establece como necesaria la realización de campañas de sensibilización tanto para su conocimiento por parte de la comunidad, así como para el fortalecimiento del rol de las asociaciones de pacientes y educación de profesionales de diversas áreas. También, relevan la

urgencia de formar profesionales y técnicos con 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. Entre otros aspectos, se indica la importancia del desarrollo de la “medicina genética”, la cual permitiría identificar la causa de la enfermedad de un paciente mediante el estudio de sus genes y, en consecuencia, podría ofrecer un cambio significativo en la salud pública del país. De los tres aspectos que componen esta línea, la promoción apunta 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. De esta manera, se favorecería la aparición de oportunidades de proyectos conjuntos entre personas con estas enfermedades, la 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 estas patologías. Por su lado, el ámbito de la educación busca que los individuos sean capaces de una autonomía moral e intelectual, respetando la autonomía del prójimo. La población objetivo de este punto son 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. El punto sobre formación, refiere 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. Se propone que todo profesional afín a este grupo de patologías debe estar constantemente capacitándose y relacionándose con otros para adquirir habilidades que benefician a las personas con ER-EPOF-EH en Chile.

(d) Registro, información, investigación y vigilancia:

En Chile no existe un diagnóstico de la situación de las personas que sufren ER-EPOF-EH, se desconoce el perfil sociodemográfico y otros datos como el acceso a tratamiento, médico tratante, entre otras. Tampoco existe seguimiento, por lo que no es posible conocer la evolución de las enfermedades, en consecuencia, no es posible tomar decisiones con los datos existentes. Se destaca que no existen guías clínicas para tratamientos y farmacología asociadas a enfermedades ER-EPOF-EH y por lo mismo, no pueden ser ingresados y optar a los beneficios de la Ley Ricarte Soto.

A pesar de que existen catastros nacionales, no hay un diálogo entre unas y otras, lo que limita su acceso y utilidad. En consecuencia, el documento establece que es necesario definir si se requiere de un registro único o por enfermedad, como también qué variables son críticas, o el conjunto mínimo de datos necesarios para la implementación de un registro. Para aquello, es necesario realizar un análisis comparativo de otros registros a nivel internacional para tomar las mejores prácticas y estándares y adaptarlos a la realidad nacional. Este punto requiere de la participación continua en el tiempo de distintos actores.

(e) Protección e inserción social:

En este punto, en el documento de propuesta de Plan Nacional se enfatiza en la importancia de desarrollar políticas públicas de protección e inclusión social. Se señala que es relevante abordar, eliminar y prevenir barreras del entorno que dificulten la participación de las personas viviendo con estas enfermedades en la sociedad, en igualdad de condiciones con otros ciudadanos; especialmente en educación, empleo, actividades de la vida diaria, accesibilidad y movilidad. Como desafíos y oportunidades en esta materia, nombran la creación o incorporación de una oficina ER-EPOF-EH que tenga atribuciones fiscalizadoras y de vigilancia, además de proporcionar un rol articulador con distintos departamentos y ministerios para el diseño y recomendaciones de un plan para las ER-EPOF-EH y el cumplimiento de éstas.

Así, la propuesta de Plan Nacional se articula en torno a estas cinco líneas estratégicas, mediante las cuales se busca enfatizar en la necesidad de que en Chile se consideren estas patologías como un problema de Salud Pública y, por tanto, que se genere una política pública focalizada en estas enfermedades, donde las necesidades sean resueltas con una perspectiva multisectorial. De generarse dicha política pública, se avanzaría en la implementación de estrategias y acciones destinadas al abordaje integral de las ER-EPOF-EH, articulando las redes de atención de salud. Para la construcción de esta política pública, es imprescindible la participación ciudadana efectiva, en donde el contenido y diseño de sus objetivos, como sus estrategias e iniciativas surjan de todas las personas involucradas en el abordaje de estas enfermedades.

Con este fin, y en miras a la implementación de la propuesta de Plan Nacional para Enfermedades Raras y Poco Frecuentes en los objetivos sanitarios de la Estrategia Nacional de Salud de la década 2021-2030, es que el presente informe presenta los resultados del Taller de Priorización de Objetivos a incorporar en la Estrategia Nacional de Salud. A continuación, se explica la metodología de la actividad, la cual se enmarcó en el Seminario “Enfermedades poco frecuentes: cómo avanzar hacia el desarrollo de una política”.



Objetivo general del ejercicio de priorización

De cara a la implementación de la propuesta del Plan Nacional para Enfermedades Raras, Poco Frecuentes y Huérfanas en los objetivos sanitarios de la Estrategia Nacional de Salud de la década 2021-2030, se llevó a cabo el Taller de Priorización de Objetivos de dicho plan a incorporar en la Estrategia Nacional de Salud de Chile.

El objetivo de este taller de priorización fue establecer un ordenamiento racional, sistemático y fundamentado de cómo conducir las distintas líneas estratégicas, objetivos e iniciativas que el Plan Nacional de ER-EPOF-EH contiene, de manera de establecer un consenso entre actores clave de la hoja de navegación de dicho plan para la siguiente década. Desde un punto de vista metodológico, el objetivo de este taller de priorización fue indagar en profundidad en las perspectivas que diversos expertos tienen en relación a las diversas aristas involucradas en la temática de Enfermedades Poco Frecuentes (EPOF), explorando en sus visiones, saberes y opiniones respecto a estas temáticas, y provocando una priorización consensuada entre ellos para la siguiente década en Chile.

Metodología

El Taller de Priorización de Objetivos de ER-EPOF-EH para incorporar en la Estrategia Nacional de Salud 2021-2030 consistió en la realización de diez grupos focales virtuales, ejecutados a través de la plataforma Zoom, con la participación de asistentes del Seminario “Enfermedades poco frecuentes: cómo avanzar hacia el desarrollo de una política”. Esta actividad se realizó con el objetivo de sistematizar el conocimiento y experiencia de los participantes en una propuesta de priorización de las cinco Líneas Estratégicas del Plan Nacional de Enfermedades Raras y sus objetivos, para el logro de metas a un horizonte de diez años.

Los grupos focales, como técnicas conversacionales, permiten acceder a la dimensión “práctica” de los mundos sociales, que se encuentra sujeta por los consensos “cognitivos” sobre lo “real” (Canales, 2006). En consecuencia, mediante esta técnica se buscaron los consensos en los distintos grupos para la priorización de líneas estratégicas y sus objetivos. Para aquello, los grupos focales se organizaron en base a tres momentos: (a) en primera instancia se priorizaron las cinco líneas estratégicas del Plan Nacional de Enfermedades Raras a un horizonte de diez años, luego (b) a cada grupo se le asignó una línea estratégica, respecto a la cual debían priorizar los objetivos dentro de la línea estratégica asignada, y (c) el tercer momento, consistió en priorizar las iniciativas de los primeros dos objetivos priorizados dentro de la línea estratégica asignada.

Por cada priorización realizada en los distintos momentos del grupo focal, los participantes debían entregar una justificación de las decisiones tomadas como grupo. Cada línea estratégica fue trabajada por dos grupos focales distintos, con el objetivo de profundizar en los argumentos de priorización de cada elemento. Solamente una línea estratégica no fue abordada por dos grupos debido a la extensión de su contenido y objetivos. Esta línea estratégica corresponde a la de Educación, Formación y Promoción, la cual fue dividida en dos grupos. Uno realizó el ejercicio de priorización solamente respecto a los objetivos e iniciativas de lo propuesto sobre Educación, y el segundo se enfocó en Formación y Promoción.

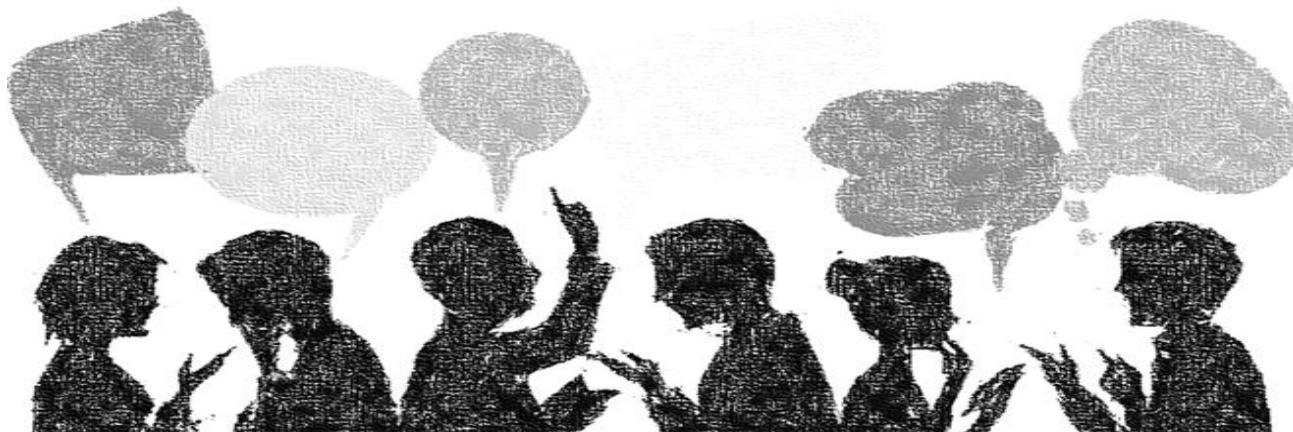
Cada grupo focal contó con el apoyo de un/a facilitador/a previamente entrenado en la técnica y en la metodología específica de priorización. El ejercicio de priorización en cada grupo fue guiado por dicho/a facilitador/a. Los grupos focales fueron grabados en audio, previo consentimiento oral de los participantes, y posteriormente analizados mediante análisis temático, método de análisis cualitativo que permite identificar y analizar patrones temáticos a partir de los datos recolectados (Vásquez et al., 2005). Junto con ello, los y las facilitadores generaron una ficha resumen por cada grupo focal, plasmando en dicha ficha los acuerdos y argumentos para las priorizaciones realizadas en los diferentes momentos de los grupos focales. Dichas fichas también fueron analizadas mediante la técnica de análisis temático, previamente descrita.

En total, participaron 45 personas, conformándose grupos focales con un mínimo de tres y un máximo de seis participantes. Entre los asistentes se encontraban representantes de organizaciones/fundaciones de pacientes, pacientes, profesionales de la salud, profesionales de disciplinas distintas al área de la salud, académicos, profesionales de la industria farmacéutica, y padres/madres de niños con ER-EPOF-EH. El taller estuvo organizado en las siguientes etapas:

- Descripción de actividad de grupo focal (10 minutos)
- División en grupos de trabajo y presentación de facilitador/a y de cada integrante (15 minutos)
- Trabajo en grupos (75 minutos)
- Facilitador/a expone al grupo la ficha resumen de contenidos y se logra consenso (20 minutos)
- Despedida en cada grupo y agradecimiento por la participación (facilitador, 2 minutos)

Los resultados que se presentan en este informe se basan tanto en las grabaciones de los grupos focales, como en los resúmenes que cada facilitador realizó de los consensos a los que se llegó en cada grupo. Se incluyen citas textuales (en comillas) de los comentarios entregados por los participantes, con fin de ilustrar en palabras de los asistentes, sus ideas y opiniones.

Resultados



Los resultados se ordenan acorde a los momentos en que se realizaron los grupos focales. Así, en primera instancia se expondrán los acuerdos respecto al momento 1: priorización de las líneas estratégicas del Plan Nacional de Enfermedades Raras a un horizonte de 10 años. Luego, se continúa con el momento 2: priorización de objetivos dentro de la línea estratégica asignada a cada grupo y, finalmente, el momento 3: priorización de iniciativas de los dos primeros objetivos priorizados de la línea estratégica asignada a cada grupo.

MOMENTO 1: Priorización de las Líneas Estratégicas del Plan Nacional de Enfermedades Raras a un horizonte de 10 años.

La priorización de las cinco líneas estratégicas se realizó considerando 1 como la línea de mayor preferencia y la 5 como la de menor preferencia. Este ejercicio de priorización se comprendió como el proceso de definición de preferencias en temáticas o aspectos relacionados a salud. El concepto de preferencia en salud refiere a aquello que sea más valorado por el usuario en el servicio sanitario. La siguiente tabla presenta la priorización de las líneas estratégicas considerando lo conversado en los 10 grupos:

Tabla 1. Líneas estratégicas priorizadas

1. Rectoría, regulación y fiscalización/Registro, información, investigación y vigilancia EPOF
2. Provisión de Servicios Asistenciales
3. Promoción, Educación y Formación
4. Protección e Inserción Social

En general, en los grupos se comentó que todas las líneas son fundamentales, aspecto que, en la opinión de los participantes, complejiza su priorización. Sin embargo, el ejercicio se realizó considerando la priorización más bien como una línea temporal o una “hoja de ruta” para abordar las problemáticas en torno a las ER-EPOF-EH. Bajo esa perspectiva, la primera línea estratégica priorizada es Rectoría, Regulación y Fiscalización, la cual aborda temáticas relativas a la institucionalidad, estándares y monitoreo. De los 10 grupos focales realizados, en 5 se priorizó esta línea como la primera preferencia y de cerca, le siguió la línea de Registro, Información, Investigación y Vigilancia de EPOF, con 4 grupos posicionando esta línea como primera preferencia.

1. Rectoría, regulación y fiscalización/ Registro, información, investigación y vigilancia de EPOF

Se argumenta que dado que no existe una institucionalidad para las ER-EPOF-EH, es necesario que se genere este marco de referencia y de acción formal para que se puedan desarrollar las otras líneas, en palabras de los participantes: “una institucionalidad sería fundamental que nos sirviera para poder definir bien el camino” y “sería un buen primer paso porque permitiría generar un orden y una agenda para el resto de las iniciativas y al final también generar un marco de consenso, mejor dicho una estructura”. También se destaca que en esta línea se establecería la definición de las ER-EPOF-EH, lo cual sería relevante para que se puedan identificar estas enfermedades y así cumplir con las líneas que siguen. Enfatizan en que “mientras no estén las ER-EPOF-EH establecidas en la ley, no puedes organizar nada hacia abajo”.

De esta forma, los participantes consideran clave que exista una institucionalidad que coloque estándares mínimos a través de un departamento de Enfermedades Raras y Poco Frecuentes que sea parte del Ministerio de Salud, funcionando como un ente articulador con otros ministerios. La idea de promover la institucionalidad de este esfuerzo nacional es, de manera transversal, el paso necesario esencial a seguir para Chile. Con ello, la meta del Plan Nacional de crear una Comisión Asesora Ministerial de ER-EPOF-EH surge como idea fuerza central y prioritaria de este ejercicio. Además, resaltan su importancia al ser “necesario por el presupuesto, esto es lo que puede dar curso a las otras actividades y las otras líneas estratégicas”. Esto permitiría, a la vez, promover modelos que se inicien con procesos investigativos para el desarrollo de políticas públicas para mejorar la calidad de vida, satisfacer necesidades financieras de las personas y fomentar la inclusión.

Un último elemento relevado en los grupos es la importancia de la participación ciudadana, en donde apuntan a mantener diversidad de actores en la comisión ministerial de EPOF, que incluya agrupaciones de pacientes. Indican que “es muy difícil cuando las personas quedan fuera” y acusan que “ya habíamos quedado fuera en el pasado”. Ejemplifican con la Ley Ricarte Soto, que permite la participación de pacientes, no obstante, su rol es de participación y no de intervención como lo sería un actor político. Se argumenta que “no somos políticos, pero queremos participar”, y consideran que dicha participación debe estar amparada por la ley.

Luego, la línea que seguía en preferencias como primera priorización, es la de Registro, Información, Investigación y Vigilancia de EPOF, la cual contempla la creación de un Registro Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes. Los participantes señalan que el paso previo a crear una institucionalidad como la que apunta la línea de Rectoría, es la creación de un registro de las personas con ER-EPOF-EH. Es decir, un registro de información epidemiológica que permita conocer de manera concreta qué enfermedades existen en Chile y con qué frecuencia, como también saber en qué estado se encuentran y si están en tratamiento. De esta forma, desde el Estado pueden detectar las necesidades y generar líneas de acción. Señalan que “si no tenemos un registro, cómo vamos a mostrar al Estado las problemáticas de las personas”. A su vez, mediante el registro, pueden acceder a la realidad sobre las ER-EPOF-EH en regiones, donde precisan que “sin este levantamiento nacional no podemos sentarnos en la mesa a conversar”. Conciernen que “sin el registro no hacemos presión”. Se propone que el registro nacional sea abierto a la sociedad, con el fin de promover la investigación y las redes de cooperación. Se subraya la importancia de la participación activa de pacientes, grupos organizaciones, profesionales de diversas disciplinas y ciudadanía general en procesos de vigilancia y de registro nacional de ER-EPOF-EH. Incluir a los actores que fueron parte del Plan Nacional y a nuevos actores que deseen sumarse en esta relevante iniciativa.

Agregan que la información que se recopile para la creación del registro nacional, debe ser complementada con los catastros que realizan las federaciones. Entre algunas precisiones, arguyen que el registro nacional de EPOF debe referirse y trabajar sobre el término “enfermedades raras”, ya que es un término más conocido, a pesar de

su baja prevalencia y falta de información a nivel nacional. Al respecto, consideran relevante englobar todos los términos en uno que sea más comprensible para llegar a diversos públicos a lo largo del territorio chileno. Finalmente, los participantes comentan que con la información del registro, se puede profundizar en investigación respecto a ER-EPOF-EH y a su vez, en la difusión del conocimiento. Otra observación señala que con los datos “podemos crear redes de apoyo regionales” por lo que se podría “llegar a pacientes aislados”.

2. Provisión de Servicios Asistenciales

La línea que refiere a la Provisión de Servicios Asistenciales es seleccionada por 4 grupos como la que ocuparía el segundo lugar en la priorización. Los 6 grupos restantes priorizaron distintas líneas para este lugar; en 2 grupos priorizaron la línea de Educación, Promoción y Formación, en otros 2 seleccionaron Rectoría, Regulación y Fiscalización, en 1 grupo posicionaron Protección e inserción social y en un último grupo, el Registro de información. La línea de Provisión de Servicios Asistenciales aborda aspectos tales como el screening neonatal; el diagnóstico precoz; estrategias de prevención de factores de riesgo; acceso a tratamiento integral, oportuno y de calidad; programas de seguimiento, rehabilitación y cuidados paliativos; y atención de salud coordinada e integrada. Los participantes argumentan que una vez se cuenta con el registro de las enfermedades y una institucionalidad de respaldo, se pueden enfocar en mejorar la provisión de servicios asistenciales a partir de la creación de un plan serio y pertinente, con profesionales de la salud formados y capaces de abordar o derivar los casos. Comentan que es urgente trabajar en la atención oportuna a pacientes, ya que el mayor problema que encuentran las personas es la dificultad en el diagnóstico y el acceso a los servicios. Una participante comparte su experiencia al respecto:

“Yo me demoré 15 años en ser diagnosticada, en el colegio me decían que era exagerada, que no quería dar pruebas, me seguía desmayando. Mi mamá también tiene mi diagnóstico y en su caso se demoraron más de 40 años, porque no se sabe nada, entonces si no hay diagnóstico no hay servicio.”

En este sentido, indican que la atención oportuna es especialmente importante en niños y niñas, donde enfatizan en la importancia de protegerlos. Para aquello, establecen que debe aumentar el manejo de las ER-EPOF-EH en términos de conocimiento por parte del personal de salud ya que “no están claras las áreas de derivación en los casos de niños y niñas con ER-EPOF-EH”. Enfatizan en que “el Estado debe hacerse cargo de manera inmediata de las condiciones con las que nacen los niños y niñas”. En un grupo, un participante relata el caso de su hijo para ejemplificar las dificultades a las que se ven enfrentados:

“Mi hijo es el único caso de esta enfermedad en humano vivo en el mundo, pasamos años sin que lo pudieran diagnosticar, nadie se hacía cargo, lo rechazaron de teletón dos veces, solo hasta que encontré al director de genética de la CAS, que mandó a hacer exámenes al extranjero pudimos diagnosticar la enfermedad. Entonces si no tenemos profesionales preparados, tampoco vamos a tener cómo proveer servicios.”

A partir de lo anterior, es que consideran que padres y madres debiesen recibir ayuda por parte del Estado en los procesos de atención y de detección de las enfermedades de sus hijos e hijas. Igualmente, subrayan que la provisión de servicios debe ser durante todas las etapas del ciclo vital, no tan sólo en la etapa de diagnóstico. Se sugiere en un grupo aumentar el examen de medicina preventivo del adulto, con exámenes asociados a la identificación de las ER-EPOF-EH. Entre otros elementos, agregan la importancia de considerar los determinantes sociales en esta línea estratégica y la relevancia de cuidar del paciente en su calidad de vida. Igualmente se menciona la necesidad de que existan guías de manejo provistas por el sistema de salud, que definan el diagnóstico y cobertura, de manera que el personal calificado tenga margen de acción.

3. Promoción, Educación y Formación

Un total de 3 grupos posicionan la línea estratégica de Promoción, Educación y Formación en el tercer lugar dentro de la priorización. Otros 3 grupos escogieron la línea de Provisión de Servicios Asistenciales, en los cuales concluyeron que la línea que refiere a educación y la de servicios asistenciales debiesen ir de la mano. Luego, 2 grupos seleccionaron la línea de Registro Información y los 2 restantes, optaron por la línea de Protección e Inserción Social.

La línea de Promoción, Educación y Formación contempla ámbitos como el generar compromiso en la población, visibilización de las ER-EPOF-EH, alianzas, educación, equidad, inclusión, formación de especialistas y capacitación de profesionales de la salud. Los participantes argumentan que, para que la provisión de los servicios asistenciales sea adecuada y de pertinencia integral, se requiere desarrollar capacidades en los profesionales de la salud en cuanto a lectura de datos médicos de los pacientes a la luz de un conocimiento amplio, que incluya las ER-EPOF-EH. A su vez, establecen que “la formación de especialistas es clave para que se sepa de este tipo de pacientes y se tenga una visión más amplia, más allá de los libros”.

Se concuerda que, mediante la formación, se podría reducir el tiempo de “odisea diagnóstica”, lo que aportaría a reducir el desarrollo de discapacidad, especialmente en niños. En este sentido, advierten que no existe una adecuada priorización de los niños en los procesos en comparación con los adultos. Se añade que la formación debe estar enfocada no sólo en los procesos de los pacientes, sino que también en las familias y cuidadores, fomentando que se genere conocimiento desde y para ellos. También rescatan el propósito de visibilización de esta línea estratégica, ya que permitiría establecer compromisos y aunar criterios en el sector de la salud y la sociedad. En cuanto a la sociedad civil, señalan que la educación empodera a las personas para seguir avanzando y exigir acciones al gobierno en materia de ER-EPOF-EH.

Dentro de acciones más específicas, surge la idea de que se identifiquen las necesidades educativas de cada ER-EPOF-EH, para que se institucionalicen acciones y estándares. Precisan que hay patologías sobre las cuales se tiene más conocimiento sobre su diagnóstico y tratamiento, por lo que se tendría que equiparar la generación de conocimiento y formación. Otro aspecto que resaltan es la necesidad de capacitar a especialistas fuera de la Región Metropolitana y del sector privado. Por último, emerge la sugerencia de que los estudiantes de medicina reciban formación en las ER-EPOF-EH por al menos un trimestre y que respondan preguntas relacionadas al rendir el EUNACOM.

4. Protección e inserción social

La línea estratégica que aborda la Protección e Inserción social, cuyo foco se encuentra en la cobertura de necesidades financieras y en la protección e inclusión en educación y trabajo, es colocada en el 5 lugar de preferencias en la priorización de líneas estratégicas, por un total de 5 grupos. Para efectos de esta sistematización de los resultados, queda en el 4 lugar en la lista de priorizaciones, debido a que anteriormente la línea de Rectoría, Regulación y Fiscalización en conjunto con la línea de Registro Información, quedaron en el primer lugar de la priorización. Otros 4 grupos dejan Educación, Formación y Promoción en último lugar, 1 grupo selecciona Registro Información y 1 grupo posiciona a Rectoría, Regulación y Fiscalización.

La mayoría de los grupos escoge esta línea como última preferencia, sobre lo cual aclaran que no es porque la consideren menos relevante, sino que estiman necesario que las otras líneas estén bien implementadas antes de proveer protección e inserción social a las personas con ER-EPOF-EH. De esta forma, plantean que una vez se

haya generado mayor información sobre la situación de las personas con ER-EPOF-EH en Chile, se puede trabajar en soluciones y acciones sólidas a largo plazo. Establecen que esta línea es muy relevante en tanto estas enfermedades generan una serie de problemas sociales y necesidades en las personas, como ejemplifica un participante: “la Fundación que yo dirijo, yo partí con una medalla entregando en un hospital y hoy entrego vivienda, pensiones de gracias, ayudas técnicas, hago educación, tengo un centro terapéutico para cuidados paliativos y adicionalmente veo el servicio funerario”.

Enfatizan que las ER-EPOF-EH, afectan a todas las edades y “no es solo el paciente, es su familia y toda la esfera social”. Por tanto, el apoyo en protección debe contemplarse y extenderse también a quienes rodean a la persona con la enfermedad; ejemplifican con entregar psicólogo a madres, pensiones de gracias, de invalidez y de trabajo. Añaden que una familia con un miembro en situación de discapacidad es una familia en riesgo en muchas áreas, tales como el área social, emocional y económica. Sobre la parte económica, explican que los gastos a los que se ven enfrentados son enormes, debido a los años por los que deben transitar por diferentes especialistas antes de dar con un diagnóstico, como también por los altos costos de los exámenes a los que se deben someter. En este sentido, determinan que la falta de cobertura financiera genera riesgo de discapacidad, a la vez que no se genera investigación sobre sus enfermedades, por lo que sienten que quedan “totalmente huérfanos del sistema”. Señalan que la cobertura financiera debe asegurarse desde el diagnóstico hasta los cuidados paliativos y que esto es responsabilidad del Estado, en tanto debe proteger a los ciudadanos con leyes que contribuyan a resolver sus problemas.

Los relatos personales de los participantes, que a la vez son pacientes de alguna ER-EPOF-EH, indican que al contar con protección financiera, dejan de constituir una carga, ya que cuando no pueden trabajar debido a su enfermedad o enfermedades, tienen que “vivir casi de la caridad”. En un grupo un asistente comenta: “tengo intenciones de trabajar, quiero trabajar, pero no hay oportunidades para personas con ER-EPOF-EH que no pueden cumplir con horarios”. De esta forma, concuerdan en que, si son protegidos pueden tener ingresos que les permitan retomar actividades y ser un aporte, como expresa un participante: “te sientes bien, te sientes útil”.

Tabla 2. Síntesis argumentos priorización

1. Rectoría, regulación y fiscalización/Registro, información, investigación y vigilancia EPOF	Rectoría y Registro son líneas con un mismo nivel de relevancia en la priorización porque sin una no se podría dar la otra. Se necesita de una institucionalidad y un presupuesto para llevar a cabo las líneas estratégicas, a la vez que se requiere de información actualizada y pertinente para generar acciones y tomar decisiones.
2. Provisión de servicios asistenciales	La provisión de servicios asistenciales se puede realizar sólo una vez los primeros puntos se encuentren implementados. Este punto va de la mano con la línea n°3.
3. Promoción, educación y formación	La promoción, educación y formación es necesaria para generar una adecuada entrega de servicios, en particular en la mejora de la atención oportuna.
4. Protección e inserción social	Una vez las otras líneas se encuentren funcionando, se puede dar paso a la protección e inserción social, extendiendo las medidas a los familiares y cuidadores de los pacientes.



Figura 1. Priorización Líneas Estratégicas.

MOMENTO 2: Priorización de objetivos dentro de las líneas estratégicas.

En el segundo momento de los grupos focales, a cada grupo se le asignó una línea estratégica, respecto a la cual debían priorizar los objetivos de dicha línea de mayor a menor preferencia, al igual que en el momento 1. Cada línea estratégica fue trabajada de manera independiente por dos grupos, con excepción de la línea de Educación, Promoción y Formación, que fue dividida en dos sub temas; por un lado un grupo trabajó sobre los objetivos de Educación y el otro grupo en torno a los objetivos de Promoción y Formación. A continuación, se presentan los resultados por línea estratégica.

1. Rectoría, Regulación y Fiscalización

Esta línea estratégica presenta cuatro objetivos que responden a la siguiente meta general: que en Chile exista un marco normativo para las enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas, 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 en el plan. La Tabla N°3, exhibe los cuatro objetivos ordenados según la priorización que se realizó en cada grupo focal. En este caso, ambos grupos ordenaron de igual manera los objetivos:

Tabla N°3 Priorización objetivos línea Rectoría, Regulación y Fiscalización	
	Grupo 1 y 2
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.

Los participantes de cada grupo coinciden en la priorización de los objetivos, a la vez que mantienen el orden en el cual se presentan los objetivos en la propuesta de Plan Nacional de ER-EPOF-EH. A modo de justificación del orden, establecen que el primero, que refiere a la creación de una institucionalidad, constituiría la garantía de la ejecución de las medidas que se adopten, lo que permitiría avanzar de forma consistente y con métricas. Igualmente, generaría la instancia para que la ciudadanía desarrolle y colabore conjuntamente en la aceleración de planes y políticas vinculadas a ER-EPOF-EH. Consideran que este primer objetivo establecería una estructura para que se trabaje con foco en evaluación de políticas. El segundo objetivo, sobre normas legales, cumpliría con velar por el cumplimiento de los planes y programas para acceder a una atención oportuna y de calidad. Luego, los participantes plantean que el tercer objetivo, que apunta a definir estándares técnicos, va de la mano con el anterior. En último lugar, dejan el objetivo que aborda las actividades de monitoreo, dado que esto sería posible una vez estén instalados los otros puntos.

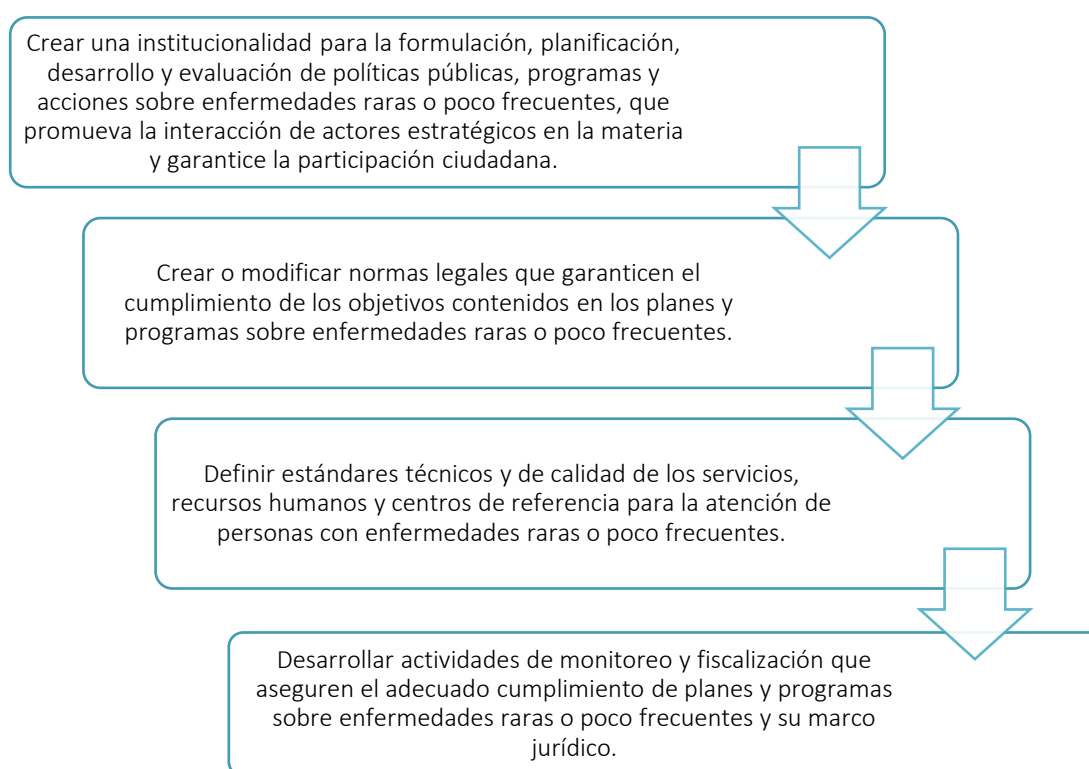


Figura 2. Priorización objetivos línea Rectoría, Regulación y Fiscalización

2. Provisión de Servicios Asistenciales

La línea de Provisión de Servicios Asistenciales contiene siete objetivos que responden a la siguiente meta: se espera 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. A continuación, la Tabla N°5 muestra los siete objetivos ordenados según la priorización que se realizó en cada grupo focal a los que se les asignó esta línea estratégica:

Tabla N°5 Priorización objetivos línea Provisión de Servicios Asistenciales

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

El grupo 1 sitúa como primera preferencia el objetivo que trata sobre garantizar el otorgamiento de diagnósticos y tratamientos a personas con ER-EPOF-EH, puesto que sería un aspecto base y prioritario de realizar. Estiman que es la base para los otros objetivos ya que, “si no existe capacidad diagnóstica, no se puede avanzar en los otros puntos”. Luego, el objetivo que refiere a otorgar una atención de salud oportuna y de calidad, lo dejan en segundo lugar dado que “no considera el viaje del paciente, lo da por hecho, da por hecho que ya hay un diagnóstico y poder tener un diagnóstico es muy difícil”. A la vez, consideran que es un objetivo que engloba varios puntos, dado que “oportunidad, calidad y recursos es unificador de lo que se esperaría del sistema”.

En el grupo 2, las primeras dos priorizaciones corresponden a los mismos objetivos que prioriza el grupo 1, pero los ordenan al revés. Así, ponen en primer lugar el objetivo de otorgar una atención oportuna y de calidad, pero precisan que este objetivo debe incluir al segundo, que establece el garantizar el otorgamiento de diagnósticos y tratamientos. De esta forma, para este grupo el primer y segundo objetivo debiesen constituir, en conjunto, la primera preferencia. Determinan que otorgar atención en salud oportuna es necesario para hacerse cargo de todos los pacientes diagnosticados y no tratados, o diagnosticados y mal tratados. Añaden que, hoy en día, no hay lugares de atención para todas las personas con enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas.

Sumado a lo anterior, refuerzan que para que aquello se cumpla, los diagnósticos deben ser oportunos, ya que sin diagnóstico no se puede entregar atención de calidad. En este sentido, se necesita del diagnóstico para lograr el resto de los objetivos. Se reitera que la responsabilidad es del Estado, no obstante, observan que hasta el momento las acciones han dependido de la exigencia que hace la ciudadanía. Siguiendo esta argumentación, en

el grupo 2 posicionan como segunda preferencia el objetivo de mejorar y fortalecer la capacidad diagnóstica de ER-EPOF-EH.

Los siguientes objetivos se priorizan según una secuencia lógica de acciones, donde se subraya la importancia de considerar screening en todo el ciclo vital y no sólo neonatal, el trabajo en red y la pesquisa de factores de riesgo desde un enfoque biopsicosocial. En el grupo 2 explican que una pesquisa completa permitiría elaborar tratamientos integrales y programas de seguimiento que garanticen la implementación del plan, la atención oportuna y la capacidad diagnóstica. Por su lado, en el grupo 1 advierten que el objetivo de screening y pesquisa, alude a un grupo específico, ya que no es para todas las enfermedades. Finalmente, en el grupo 1 observan que el objetivo que refiere a integrar y crear programas de seguimiento, rehabilitación y cuidados paliativos, debiese extenderse a las y los cuidadores. A modo de cierre, se enfatiza que los objetivos son un todo y que como país se necesitan todos los objetivos.

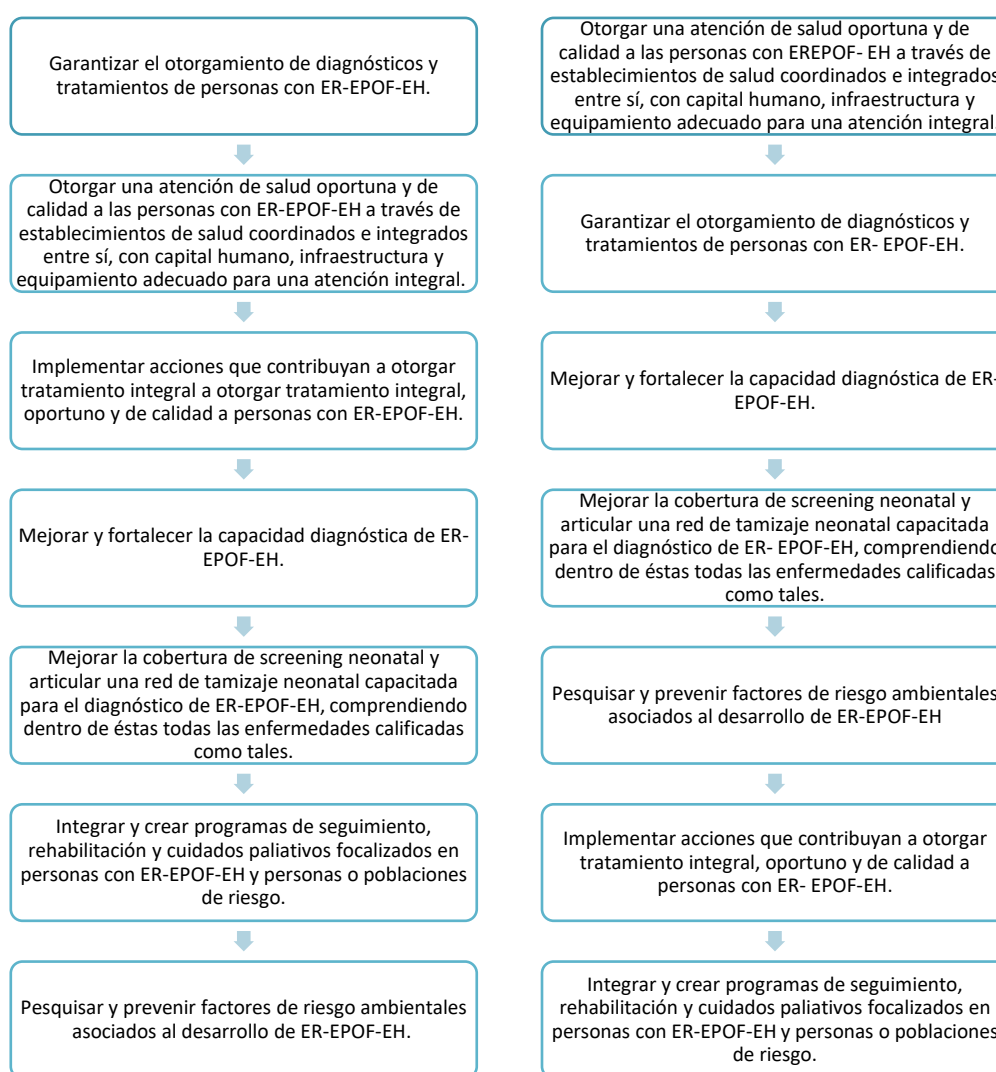


Figura 3. Priorización objetivos línea Provisión de Servicios Asistenciales.
La columna izquierda corresponde al grupo 1 y la derecha al grupo 2.

3. Educación, Promoción y Formación

La línea estratégica sobre Educación, Promoción y Formación, fue trabajada por dos grupos con dos sub-temáticas cada uno. En un primer grupo se trabajó sólo en torno a los objetivos de Educación, mientras que en el segundo se trabajó respecto a los objetivos de Promoción y también los objetivos establecidos para Formación. A continuación, se presentan los resultados del primer grupo sobre Educación, para luego continuar con el segundo grupo y las priorizaciones en relación a Promoción y Formación.

3.1 Educación

El sub tema de Educación, contiene siete objetivos que responden a la siguiente meta: 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. A continuación, la Tabla N°6 muestra los siete objetivos ordenados según la priorización que realizó el grupo:

Tabla N°6 Priorización objetivos sub tema Educación	
Grupo 1	
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	Alfabetizar en salud a las personas viviendo con ER-EPOF-EH sus familiares y cuidadores sobre su enfermedad, derechos, deberes, beneficios y oportunidades.
3	Capacitar a los aliados clave para el cuidado, manejo, acompañamiento e inclusión de personas viviendo con ER - EPOF - EH y sus familias.
4	Generar otros materiales atingentes a capacitación en ER-EPOF-EH para medios digitales disponibles actualmente y/o para Plataforma ER-EPOF-EH.
5	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.
6	Fomentar la alfabetización y convivencias en diversidad en el ámbito laboral para propiciar ambientes inclusivos.
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.

Los participantes de este grupo decidieron el orden de priorización de los objetivos basándose principalmente en sus propias experiencias como pacientes o siendo madres de pacientes. De esta forma, el objetivo que refiere a elaborar planes de Humanización de la Educación Profesional y Técnica respecto a las ER-EPOF-EH, es seleccionado como primera preferencia por los asistentes dada sus experiencias con la fase de diagnóstico, en miras de “no vivir más eso de la odisea del diagnóstico que a veces es más el calvario del diagnóstico”. Una persona relata “tuve una experiencia con mi hijo, me dieron el diagnóstico por teléfono de la forma más cruel y me han seguido pasando cosas espantosas debido a esta falta de humanización y esa falta de preparación psicológica o de empatía con el paciente”. Otro participante comparte:

“Básicamente el paciente conoce su diagnóstico por medio de un profesional y las experiencias personales muestran que muchas veces esta definición o esta entrega de diagnóstico tiene algún sesgo, algún rasgo de violencia. En mi caso yo fui diagnosticado con la enfermedad del hombre elefante en la sala del neurólogo e hice la búsqueda en Google y no se lo recomiendo. A otros pacientes que han entregado su testimonio en nuestros registros los han acusado de drogadictos, en algunos centros de urgencia le han dicho que su enfermedad no existe, y tenemos casos de mujeres que son diagnosticadas con enfermedades y antes de llegar a su diagnóstico las tratan de promiscuas”.

Es por lo anterior, que los participantes le entregan un sentido de urgencia a este objetivo, de manera que no se sigan perpetuando situaciones de violencia, ejercidas por los médicos especialistas, al momento de comunicar diagnósticos. Estiman que este objetivo es fundamental para poder generar un diálogo constructivo entre el

paciente y el profesional de la salud, tomando en cuenta los aspectos humanos de esa relación y de los procesos de diagnóstico y tratamiento más allá de lo biomédico. Asimismo, se abordó la necesidad de educar a otros profesionales fuera del área de la salud sobre ER-EPOF-EH, para fomentar un trato digno y adecuado en situaciones cotidianas.

En segundo lugar, se priorizó el objetivo que trata sobre alfabetizar en salud a personas viviendo con ER-EPOF-EH. Sobre este punto, se dio prioridad a la necesidad de centrar los procesos en los pacientes y enseñarles a “llevar su enfermedad”, donde se asegure que sepan cuáles son sus derechos, deberes, beneficios y oportunidades. Se plantea que “la alfabetización en sí misma es una apertura para ampliar esta visión, a poder escuchar, dialogar y co-construir, es un primer paso para validar la experiencia de la persona”. En tercer lugar, se escogió el objetivo enfocado en capacitar a los aliados clave, para fomentar su participación en diferentes procesos de apoyo al paciente y difusión/promoción de conocimientos generados desde su experiencia. Como consecuencia de este objetivo, los participantes posicionan en cuarto lugar el objetivo que refiere a generar otros materiales atinentes a capacitación en ER-EPOF-EH para medios digitales, ya que estiman se debe capacitar primero a los actores para luego generar materiales pertinentes desde la experiencia vivida.

Siguiendo una lógica de secuencialidad, se ordenaron respectivamente en quinto y sexto lugar los objetivos enfocados en fomentar la alfabetización y convivencias en diversidad. Primero, posicionaron el que trata primera infancia y el ámbito educacional, ya que permitiría dejar capacidades y soluciones instaladas a largo plazo. Le sigue el que aborda el ámbito laboral, bajo la idea de que, si se implementa de manera adecuada en el primer nivel, desde la primera infancia, el segundo sería menos urgente. Finalmente, el objetivo que apunta a identificar otras necesidades y estrategias de educación es dejada en séptimo lugar, considerando que para su implementación se requiere de más información de la que se tiene actualmente, la cual se podría obtener implementando los otros objetivos.

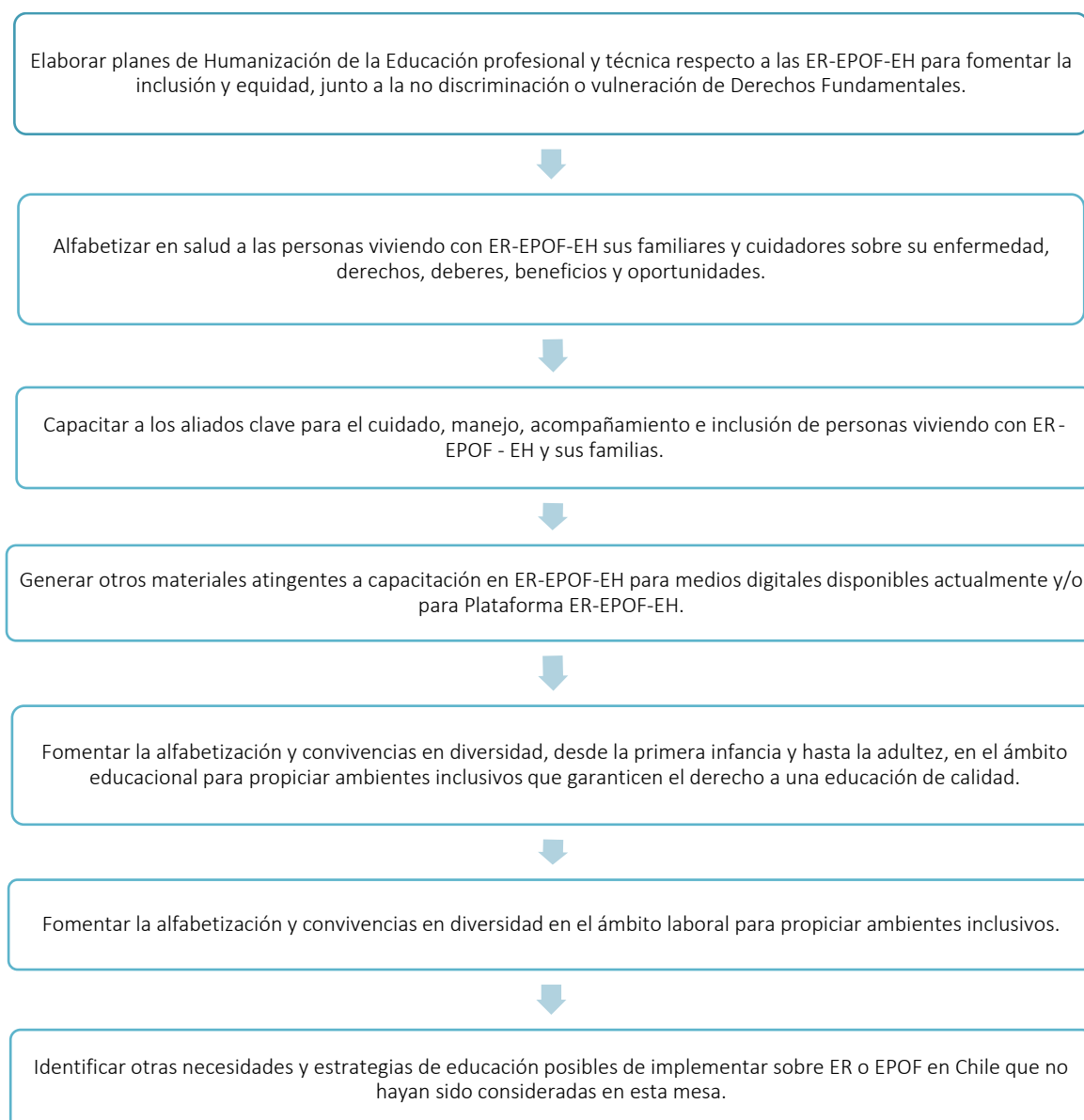


Figura 4. Priorización objetivos Educación.

3.2 Promoción y Formación

En este apartado, se presentará la priorización de los objetivos del sub tema de Promoción y luego el de Formación. La propuesta del Plan Nacional en torno a **Promoción**, contiene cinco objetivos que responden a la siguiente meta: 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. A continuación, la Tabla N°7 muestra los cinco objetivos ordenados según la priorización que realizó el grupo:

Tabla N°7 Priorización objetivos sub tema Promoción

	Grupo 1
1	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.
2	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, universidades, etc. Además de organizaciones internacionales relacionadas que permitan ampliar y reforzar las acciones en Chile y el exterior.
3	Dar espacio de representación a todas las organizaciones de base de EPF a lo largo del país, federadas o no.
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	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.

Los participantes escogieron como objetivo prioritario, el visibilizar las enfermedades, ya que en su experiencia como pacientes o padres/madres de pacientes, consideran que no puede seguir sucediendo el que tengan que “ir a explicar y a educar a los médicos” al momento de ser atendidos. Expresan “que nos ha tocado varias veces ir a educar a los médicos y decirles qué nos tienen que meter en el cuerpo”. Resaltan la importancia de que se levante este problema y desde ahí se busquen soluciones desde distintos entes que trabajan en conjunto. Este objetivo sería el principio rector para el resto de los objetivos.

El segundo objetivo que refiere a fomentar alianzas estratégicas es considerado importante porque “incluye todo” y porque “las soluciones no vienen sólo de una parte, vienen desde varios puntos que deben trabajar en conjunto”. En esto, resaltan que la relación con otras organizaciones, en especial organizaciones internacionales, es muy relevante, ya que van aprendiendo de las experiencias de otros, las cuales constituyen un referente sobre cómo proceder en torno a iniciativas y acciones. También, comentan que estos lazos son relevantes ya que pueden hacer derivaciones entre países y aconsejar personas de otros lugares y viceversa. Desde la experiencia, señalan que muchas veces es complejo conseguir información y, en muchas ocasiones, las obtienen mediante organizaciones de otros países. Al respecto se plantea que “todos tienen que remar para el mismo lado, tanto a nivel nacional como internacional”.

El tercer objetivo priorizado es el que trata sobre dar espacio de representación a todas las organizaciones de base. Explican que está alineado con las estrategias de los instructivos presidenciales de participación ciudadana y en esto, indican que las organizaciones son las que manejan cifras sobre los pacientes y saben cuáles son las necesidades y propuestas. Enfatizan en que no sólo piden soluciones, sino que son un actor importante en la generación de propuestas. Comentan que “los pacientes saben en primera línea lo que pasa, estamos en terreno, entonces es más fácil para la gente que tiene que hacer políticas, asesorarse por las asociaciones de pacientes”. Agregan que, desde el Estado, se deben propiciar los espacios de representación, mediante diversos tipos de reuniones, a la vez que deben mantener un vínculo y contacto con otros lugares y países.

Sumado a lo anterior, señalan la importancia de la información y registros que entrega cada institución u organización, ya que “hay niños y niñas que no son visibilizados con su diagnóstico y ellos llegan a un hospital y no saben cómo tratarlos”. Así, consideran que las organizaciones y fundaciones entregan información que no tiene el MINSAL, donde también padres y madres cuentan con más información al haber revisado estudios internacionales. Cerrando las observaciones sobre este punto, advierten que los espacios de participación han existido por movimientos y presiones de la ciudadanía, expresan: “nos hacemos los espacios igual”. No obstante, estos deben ser otorgados sin la necesidad de que tengan que movilizarse. Los últimos dos objetivos que abordan el generar y capacitar organizaciones/aliados y comprometer al máximo a la sociedad, quedan como los de menor preferencia debido a que serían un resultado de los otros objetivos.

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.

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, universidades, etc. Además de organizaciones internacionales relacionadas que permitan ampliar y reforzar las acciones en Chile y el exterior.

Dar espacio de representación a todas las organizaciones de base de EPF a lo largo del país, federadas o no.

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.

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.

Figura 5. Priorización objetivos Promoción.

El subtema de **Formación**, contiene 3 objetivos que responden a la siguiente meta: 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. A continuación, la Tabla N°8 muestra los tres objetivos ordenados según la priorización que realizó el grupo:

Tabla N°8 Priorización objetivos sub tema Formación	
Grupo 1	
1	Formar profesionales de la salud especialistas en tratamiento de personas con enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas (ER-EPOF-EH).
2	Capacitar de manera continua al personal de salud que atiende a personas con ER-EPOF-EH en Chile.
3	Crear un Centro Nacional de Formación para el Estudio y Diagnóstico de las ER-EPOF-EH en Chile.

En esta sección, los participantes decidieron mantener el orden original en el que son presentados los objetivos, ya que consideran que tiene sentido. En torno a la importancia de cada objetivo, el primero, que trata sobre formar profesionales de la salud, es destacado por la relevancia de modificar las mallas curriculares de las universidades. Reiteran la idea de evitar que los pacientes “capaciten a doctores y profesionales de la salud”. Observan que no hay especialistas formados completamente en ER-EPOF-EH y que tampoco existen profesionales correspondientes a las patologías que se presentan en Chile. Luego de estas modificaciones a la malla curricular, consideran vendría el segundo objetivo, que implicaría capacitar de manera continua al personal de salud y, finalmente, dejan como última preferencia el crear un Centro Nacional de Formación. Si bien reconocen la importancia de este objetivo, establecen que es el resultado de los otros dos objetivos.

Como observación a estos objetivos, un participante advierte que en Chile hay varios profesionales de la salud extranjeros, por ejemplo, de Venezuela, que tienen importante conocimiento médico en diversas condiciones de salud y que “no se están aprovechando porque están trabajando como médicos generales y no como especialistas”.

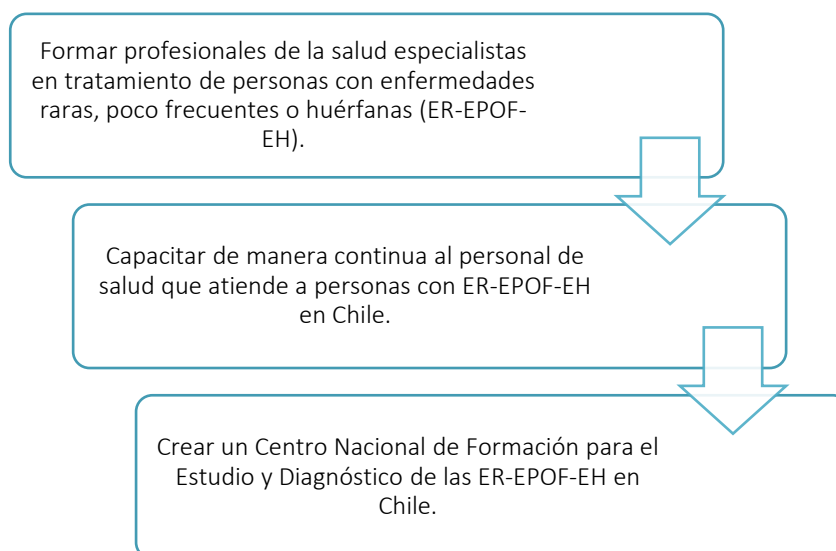


Figura 6. Priorización objetivos Formación.

4. Registro, Información, Investigación y Vigilancia de ER-EPOF-EH

Esta línea presenta cinco objetivos que responden a la siguiente meta: se espera 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. La Tabla N°9 muestra los cinco objetivos ordenados según la priorización que se realizó en los dos grupos focales asignados a esta línea:

Tabla N°9 Priorización objetivos línea Registro, Información, Investigación y Vigilancia		
	Grupo 1	Grupo 2
1	Diseñar y desarrollar un registro nacional único de Enfermedades Poco Frecuentes a través del codiseño con actores relevantes del dominio de EPF, para almacenar información idónea para fines clínicos y de investigación utilizando un registro canónico y extendido.	Diseñar y desarrollar un registro nacional único de Enfermedades Poco Frecuentes a través del codiseño 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 ER-EPOF-EH.	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	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	Implementar el registro único de las EPF en instituciones públicas y privadas a nivel nacional para ingresar, integrar, visualizar, analizar y extraer las diversas

	diversas variables relevantes que apoyen el diseño de políticas públicas, investigación y la atención de personas con ER-EPOF-EH.	variables relevantes que apoyen el diseño de políticas públicas, investigación y la atención de personas con EPF.
4	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.	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.
5	Fortalecer la investigación científica/clínica sobre ER-EPOF-EH en Chile y potenciales terapias.	Fortalecer la investigación científica/clínica sobre ER-EPOF-EH en Chile y potenciales terapias.

En ambos grupos se establece que los objetivos se encuentran concatenados en forma secuencial de manera natural. En este sentido, la priorización sugiere un “camino” u “orden” natural en el que deben cumplirse los objetivos de la línea, pues todos son de vital importancia y se nutren entre sí. Así, el primer grupo mantiene el orden original de los objetivos, tal como se presentan en la propuesta de Plan Nacional. Por su lado, el segundo grupo realiza una modificación en el orden entre la segunda y tercera preferencia. En el primer grupo, sugieren una modificación al orden de los objetivos, donde unen el protocolo (objetivo 3) y el diseño del registro nacional (objetivo 1), de manera que esté disponible desde el principio de la implementación del registro y así ordene y regule el proceso. Realizan la misma observación respecto a la creación de indicadores (objetivo 4), el cual señalan debiese ser un componente del objetivo 1, de la siguiente forma:

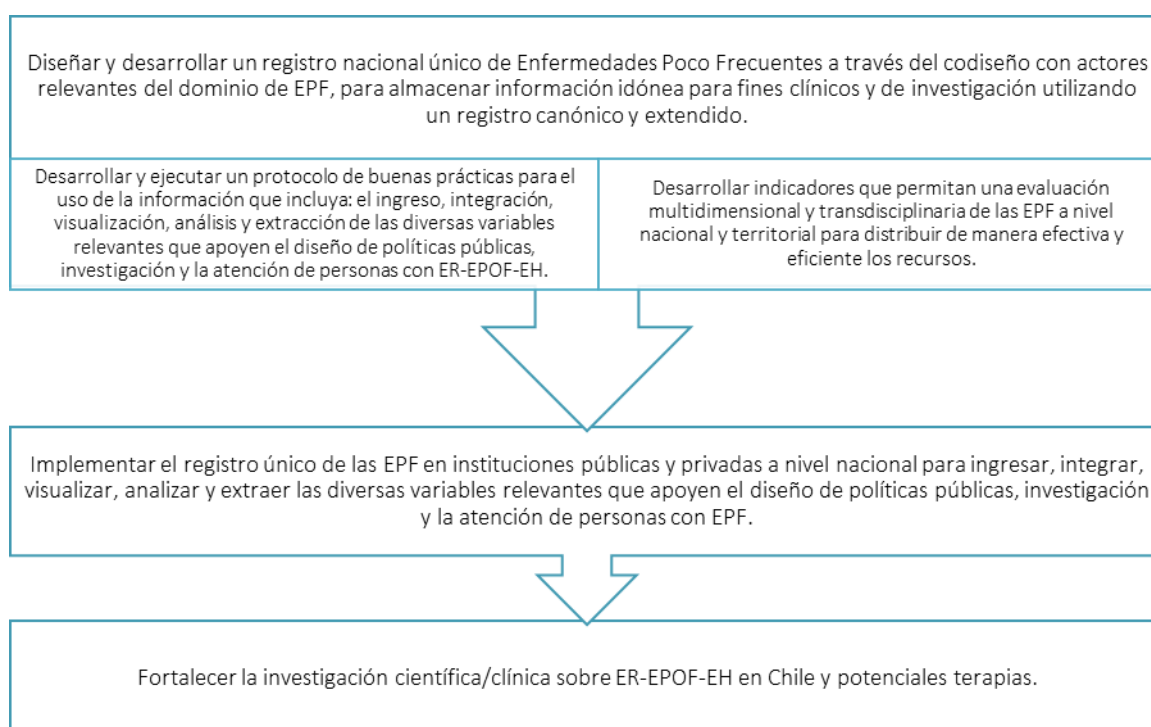


Figura 7. Propuesta de priorización de objetivos línea Registro, Información, Investigación y Vigilancia.

Respecto a la creación del registro, los participantes plantean que “debería existir un registro híbrido”, es decir, tanto pacientes como organizaciones de pacientes o equipos de salud, deberían poder completar la ficha electrónico del registro de pacientes. Luego, el sistema de salud (médico tratante) podría ligar dicha ficha con los registros habituales del sistema público o privado. Comentan que “el médico no hace el registro porque le da lata” por lo que “esto permitiría apresurar el registro”. Entre otras observaciones, indican la importancia de “recuperar el derecho al acceso a la información propia en salud como paciente”. También, advierten que “la

industria no debería ingresar pacientes, pero podría ver el registro para su conocimiento y aporte desde la innovación e investigación”.

En esta línea, se propone que el registro nacional sea abierto a la sociedad, con el fin de que a su vez, permita promover la investigación y las redes de cooperación. En el segundo grupo, destacan la importancia de definir el uso que se le dará a la información antes de su implementación, integrando prestadores públicos y privados. Refuerzan que se debe proteger la privacidad y que debe existir un buen uso de los datos en el marco de un protocolo de buenas prácticas acorde a la Ley de Protección de Datos del paciente. Seguido a esto, desde el segundo grupo encuentran prudente avanzar con el desarrollo de estrategias de análisis de datos, una vez se ha definido en etapas anteriores los fines de su uso. Asimismo analizar potenciales fallas en el proceso con indicadores basados en políticas públicas. El último objetivo del ranking, es el fortalecimiento de la investigación científica, pues consideran existe investigación de calidad a nivel internacional (por ejemplo del Consorcio Europeo de Enfermedades Raras) la cual es homologable en Chile y puede ajustarse a futuro al contexto local.

Finalmente, se entregan observaciones respecto a regiones, donde señalan que “desde regiones siempre tenemos que llegar a Santiago, lamentablemente todo está en Santiago. Los mejores médicos, la mejor información está ahí”. Por tanto, se menciona la importancia de pensar en la “interoperabilidad de registros entre público y privado, y entre niveles de atención, así como también entre regiones y Santiago”. Se sugiere que “el paciente pueda portar su ficha, su información médica o de salud a donde vaya para mejorar los cuidados cuando se trasladan de regiones o del público al privado”.

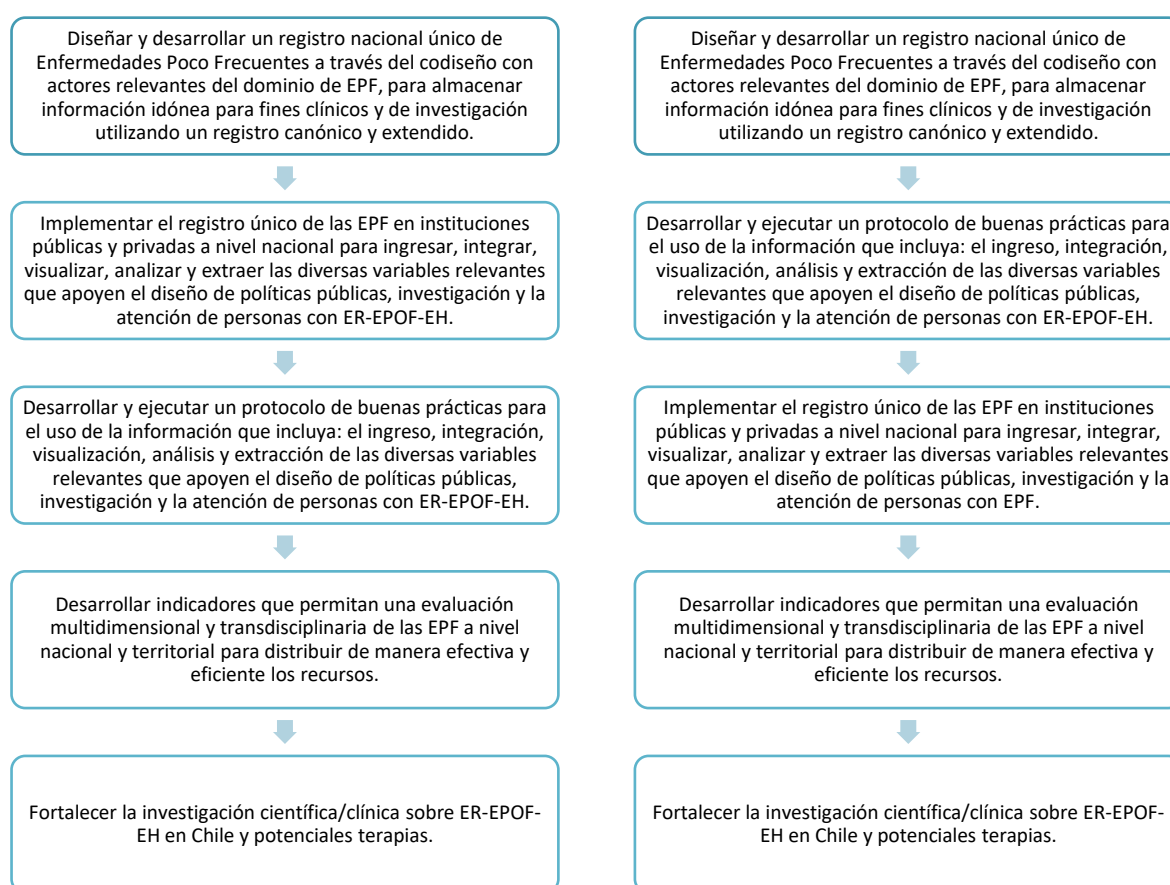


Figura 8. Priorización objetivos línea Registro, Información, Investigación y Vigilancia.
La columna de la izquierda corresponde al grupo 1 y la de la derecha al grupo 2.

5. Protección e Inserción Social

La línea de Protección e Inserción Social, presenta cuatro objetivos que responden a la siguiente meta: se espera 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. La Tabla N°10 muestra los cuatro objetivos ordenados según la priorización que se realizó en cada grupo focal:

Tabla N°10 Priorización objetivos línea Protección e Inserción Social	
Grupo 1 y 2	
1	Desarrollar propuesta de resguardo del patrimonio y pensiones para personas con ER-EPOF-EH y cuidadores.
2	Desarrollar recomendaciones respecto a las necesidades en el ámbito laboral para cuidadores y personas con ER-EPOF-EH.
3	Desarrollar propuesta y programa respecto a la protección del derecho a educación de personas con ER- – EPOF-EH.
4	Desarrollar recomendaciones respecto a las necesidades de mayor comunicación e información en el área de inserción social.

En ambos grupos, los participantes realizan el mismo orden de priorización de objetivos. De esta forma, queda como primera preferencia el objetivo que aborda el patrimonio y pensiones de las personas con ER-EPOF-EH y sus cuidadores. Los participantes argumentan desde la experiencia, donde relatan que hay “casos dramáticos de gente que pierde absolutamente todo, que les embargan las casas, maquinaria, por no poder solventar los gastos de la enfermedad”. Complementan advirtiendo que “las personas están completamente solas en esto y pueden quedar endeudados por años, por tratar de cuidar la vida”. Otros participantes ilustran las graves situaciones que viven las familias con otros ejemplos: “tenemos familias a las que les terminan embargando hasta las sillas de rueda, nosotros antes de la ley (de electrodependientes) teníamos cuentas de luz de 200%, 300% más caras y las compañías iban y te cortan la luz, entonces el tema del patrimonio, de evitar los embargos, es fundamental”. Se menciona en un grupo, que este problema debe ser abordado con una pensión digna, con las llamadas *pensiones de gracia*. Enfatizan en que esto debe aplicar para aquellos casos de situación terminal, donde el nivel de cuidados no permite a los cuidadores desempeñarse laboralmente.

El segundo objetivo priorizado es el que aborda realizar recomendaciones respecto a las necesidades en el ámbito laboral, sobre lo cual indican que tanto el trabajo de los/as cuidadores/as como de los propios pacientes son muy precarios y la pérdida de actividad laboral hace aún más difícil la vida. Un participante comparte su experiencia:

“Yo lo vi en el caso de mi mamá, ella es paciente y cuidadora, pero luego de varios años en que pedía licencias por mí, permisos, etc., la terminaron echando, sin nada, sin finiquito, sin nada. Y ahora no puede pedir permiso, si yo me desmayo en la calle ella no puede venir, no le dan permiso simplemente y en la casa somos ella, yo y mi hermano con disautonomía, entonces la situación laboral es muy dramática para los cuidadores y los pacientes.”

Los participantes dan cuenta de varios testimonios como este, donde familias dejan de trabajar definitivamente y, en consecuencia, se crean vacíos en los fondos de pensiones. Al respecto, indican la necesidad de tutelar el trabajo de las personas que, aún siendo pacientes quieren trabajar, pero sienten que no tendrán oportunidades debido a su condición. Además, relevan que se debe hablar de “cuidadores informales”, ya que la mayor parte de las/os cuidadores no son remunerados y caen en gastos que no pueden cubrir por falta de reconocimiento a este trabajo como tal. Por su lado, un participante advierte sobre la situación de personas que no encuentran resguardo en sus espacios laborales respecto a sus enfermedades:

“Yo trabajo, porque mi discapacidad es invisible, no parece que estuviera tan enferma, pero lo estoy. Es difícil comunicar a las jefaturas que a veces no puedes, que necesitas licencia, finalmente te quedas sin bonos, te

penalizan por eso...muchas personas con EPOF trabajan y no tenemos cobertura o respaldo dentro de una misma empresa para resguardar nuestra seguridad y continuidad laboral”.

En esta línea, comentan que muchos padres/madres o cuidadores, no encuentran momentos de contención en sus trabajos, como tampoco orientaciones en torno a beneficios. Sugieren que exista mayor flexibilidad para trabajar desde el hogar, para acudir a controles de salud o rehabilitación. Asimismo, plantean que se incentive el trabajo por parte del cuidador, como forma de promover el crecimiento personal puesto que, en palabras de un asistente: “la parte laboral es importante, haces que la persona se sienta digna y autosuficiente”.

En base a lo anterior, los participantes concuerdan con que el tercer objetivo priorizado sea el que refiere a la protección del derecho a la educación. Un asistente relata su experiencia en educación: “en el colegio yo ya viví la situación de que no me creyeran, de que pareciera que por mi condición yo no iba a poder seguir estudiando”. Establece que “tener apoyo es necesario para que los pacientes que nos queremos educar nos demos cuenta de que es posible, que cuesta pero que podemos hacerlo”. Señalan que es importante hacer conversatorios en centros educacionales donde se hable de ER-EPOF-EH a los profesores, para que lo puedan incorporar en su trabajo y así se pueda crear un programa enfocado en las personas con estas enfermedades. Precisan que hace “falta educación para las personas que no tienen los medios para su duelo, para entender cómo vivir con esto”. Debido a esta ausencia de comunicación e información, los participantes destacan el rol que cumplen las asociaciones de pacientes en este proceso “nosotros estamos haciendo capacitaciones, cursos en los colegios porque sabemos que nadie sabe nada, en los jardines infantiles ni siquiera reciben formación en pesquisa, diagnóstico o primeros auxilios”.

Una idea que surge dado la poca preparación con la que cuentan los centros educacionales para incorporar personas con ER-EPOF-EH, es que incluyan cuidadores o facilitadores al interior de los colegios y que también, se vele por respetar cupos en los colegios y universidades para personas con estas enfermedades. Otra propuesta de un participante sugiere que se convaliden o reconozcan los conocimientos de los cuidadores informales, quienes a lo largo del tiempo se han formado, han aprendido a cuidar y algunos incluso estudian para aquello. Expresa que luego, los “familiares fallecen y uno no sabe qué hacer con esa experiencia, nadie la reconoce y todo ese conocimiento se pierde...se podría hacer que lo certificaran, de manera de hacer esta experiencia dramática algo que también pueda ayudar a los demás”. Finalmente, sobre el último objetivo que aborda el tema de generar recomendaciones respecto a las necesidades de mayor comunicación e información en el área de inserción social, se establece que aquello se debería coordinar con el departamento de promoción, de manera conjunta.

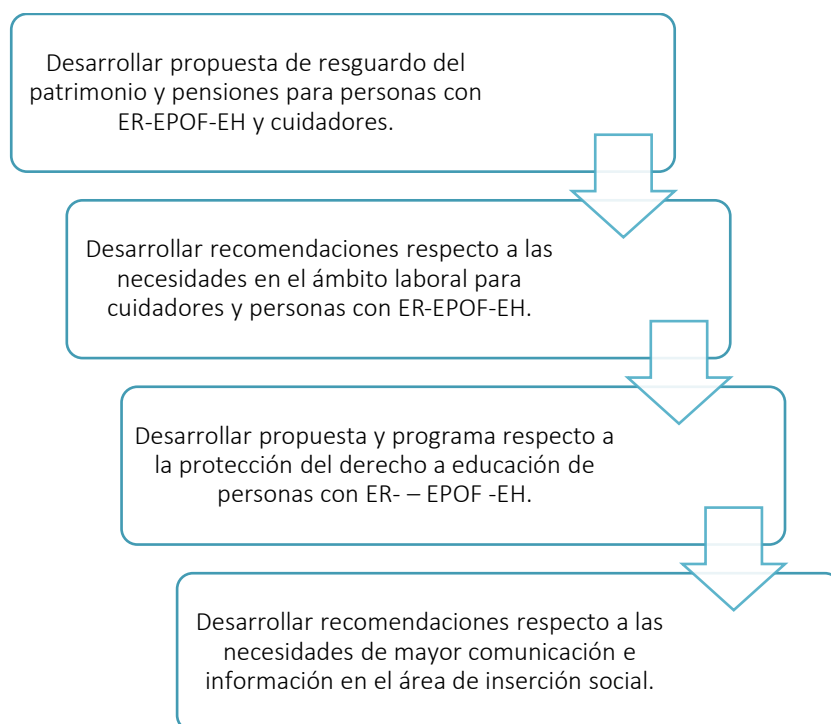


Figura 9. Priorización objetivos línea Protección e Inserción Social.

MOMENTO 3: Priorización de iniciativas de los dos primeros objetivos priorizados de las líneas estratégicas asignadas por grupo.

En el tercer momento los grupos debían trabajar en torno a los dos primeros objetivos que priorizaron de la línea estratégica que se les asignó. Cada objetivo cuenta con una serie de iniciativas para su cumplimiento, por lo que los participantes debían priorizar dichas iniciativas, de mayor a menor preferencia. A continuación, se presentan los resultados por objetivo, según cada línea estratégica.

1. 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 o poco frecuentes, que promueva la interacción de actores estratégicos en la materia y garantice la participación ciudadana.

Tabla N°11 Priorización iniciativas objetivo 1

	Grupo 1 y 2
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.
2	Creación de una Comisión Asesora Ministerial en EPOF, encargada de asesorar al MINSAL 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.
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.

En ambos grupos, los participantes mantienen el orden de las iniciativas como se presentan en la propuesta de Plan Nacional del ER-EPOF-EH. Estiman que el orden establecido es lógico, manteniendo la creación de una Oficina Ministerial en primer lugar, dadas las experiencias previas que existen. Señalan que las comisiones desaparecen con los cambios de gobierno y, dado que es un trabajo de largo plazo, debe quedar en el poder ejecutivo, de manera que no dependa de la voluntad de las personas de un gobierno u otro.

Respecto a la segunda iniciativa, indican que se debe agregar a “actores clave”, quienes sean relevantes en este trabajo y que no pertenezcan tan sólo al sector de la salud, sino que consideren al sector de la educación, universidades, Sofofa, asociaciones de pacientes, familiares, entre otros. En este sentido, relevan la importancia de la participación ciudadana en el comité, donde estiman sustancial que se actualice la actual regulación que instala la Comisión Asesora, en miras de que asegure la participación de especialistas ad-hoc, con criterios de selección claros y promoviendo mayor representatividad y transparencia.

Sobre la tercera iniciativa, que trata la creación de un Comité, advierten que debiese existir un registro y normativa clara acerca de la investigación clínica. Observan que cuando se planifica sin la consideración de lo privado, disminuye el acceso a tratamiento con terapias avanzadas. Agregan que no existe una normativa que permita registrar la terapia avanzada, lo que produce menos llegada a los pacientes. Surge, como propuesta, que se fortalezca el sistema de cobertura y se propicie la investigación farmacológica para que las personas accedan a avances en sus tratamientos.

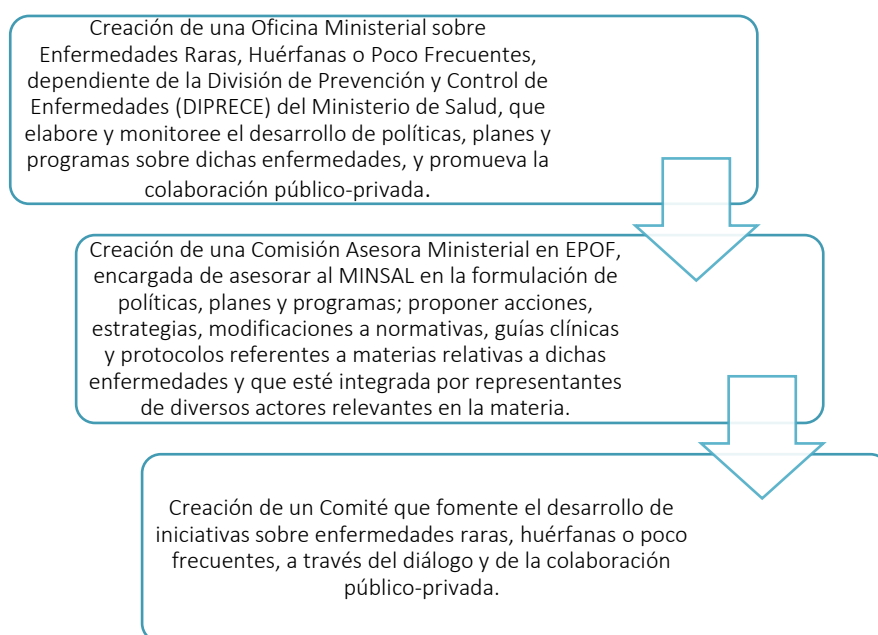


Figura 10. Priorización iniciativas objetivo 1 línea Rectoría, Regulación y Fiscalización

Objetivo 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.

Tabla N°12 Priorización iniciativas objetivo 2		
	Grupo 1	Grupo 2
1	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.	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.
2	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.	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.
3	Creación de una legislación sobre conflictos de intereses y ética en la relación entre médicos, pacientes, laboratorios y tomadores de decisiones políticas.	Creación de una legislación sobre conflictos de intereses y ética en la relación entre médicos, pacientes, laboratorios y tomadores de decisiones políticas.
4	Modificación de normas legales vigentes, con el objeto de regular las actividades relacionadas a la telemedicina.	Modificación de la legislación actual sobre estudios clínicos con estándares éticos, que promueva el desarrollo de los mismos y fomente la educación sobre ellos.
5		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.
6		Creación de una normativa jurídica sobre obtención, uso y almacenamiento de muestras biológicas humanas con fines de investigación, y creación de biobancos.
7		Creación de una normativa jurídica sobre uso de muestras y datos con fines diagnósticos y de tratamiento.
8		Modificación de normas legales vigentes, con el objeto de regular las actividades relacionadas a la telemedicina.

En la Tabla N°12 se observa que la columna del grupo 1 se encuentra incompleta, debido a que los participantes alcanzaron a priorizar tan sólo hasta el objetivo número 4, a diferencia del grupo 2, quienes hicieron el ejercicio de priorizar todas las iniciativas. El grupo 1 establece que es muy complejo priorizar las iniciativas, no obstante, estiman que la primera debiese ser la que refiere a la creación de ley. Se menciona que no se requiere selección ni división en el acceso a protección financiera, ya que el establecer diferencias entre una necesidad y otra genera segregación en algunos pacientes. Explican que todas las discapacidades son un mundo amplio, por lo que el acceso a la salud no debería limitarse mediante una ley, sino que la ley definiera el acceso universal cuando hay condición de discapacidad. Argumentan que el Estado debe proporcionar a cada persona lo que necesita en salud, procurando “igualdad sustantiva”.

En segundo lugar, posicionan la iniciativa que apunta al establecimiento de una definición de ER-EPOF-EH. Esto es relevante para que se tengan claridades respecto a quiénes aplicarían la legislación y, por tanto, quiénes pueden acceder a prestaciones. Señalan que no debe ocurrir lo que sucede con la actual Ley Ricarte Soto, donde no existe claridad sobre quiénes están incluidos en esta protección financiera. La tercera iniciativa priorizada es aquella que refiere a la creación de una legislación sobre conflictos de intereses y ética. Se menciona que la Ley de Fármacos 2 no incluye a pacientes, lo que consideran es un problema. Por otro lado, relevan la necesidad de que los prestadores de salud estén capacitados para derivar oportunamente, de manera que familias y pacientes no pierdan tiempo en acceder a un tratamiento oportuno. Al respecto, proponen que se genere un registro como

el que existe en Italia, donde registran a las personas que llevan un largo periodo de tiempo en el sistema de salud sin diagnóstico. Una vez cumplido un plazo, a estos pacientes se les deriva a un centro hospitalario. También precisan que los profesionales tienen que estar capacitados y certificados en enfermedades ER-EPOF-EH, con el fin de que el diagnóstico no sea tardío.

Otro aspecto que se indica en el primer grupo es que la legislación establecerá que todos los profesionales deben transparentar su relación con la industria farmacéutica, lo que se relaciona con el actuar ético. Es decir, los médicos no pueden estar “abanderados” con una marca o laboratorio, como tampoco pueden enviar a los pacientes a lugares específicos para la realización de exámenes cuando existan lugares que sean más económicos para la persona. En cuanto a la cuarta iniciativa, que aborda la modificación de normas legales vigentes, los participantes comentan que se debe continuar fomentando la inversión en innovación y desarrollo, ya que en la actualidad si los privados no invierten en aquello, los pacientes quedan sin tratamiento de calidad y “las industrias farmacéuticas no invierten en el país”. El segundo grupo, establece en su discusión que hay muchas normas que no son específicas de las ER-EPOF-EH, por lo que deben ser revisadas a la luz de otros pilares de la Estrategia Nacional de Salud. Por ejemplo, en relación con propuestas de normas transversales al sistema de salud, como es el caso de la telemedicina, biobancos, muestras, entre otros.

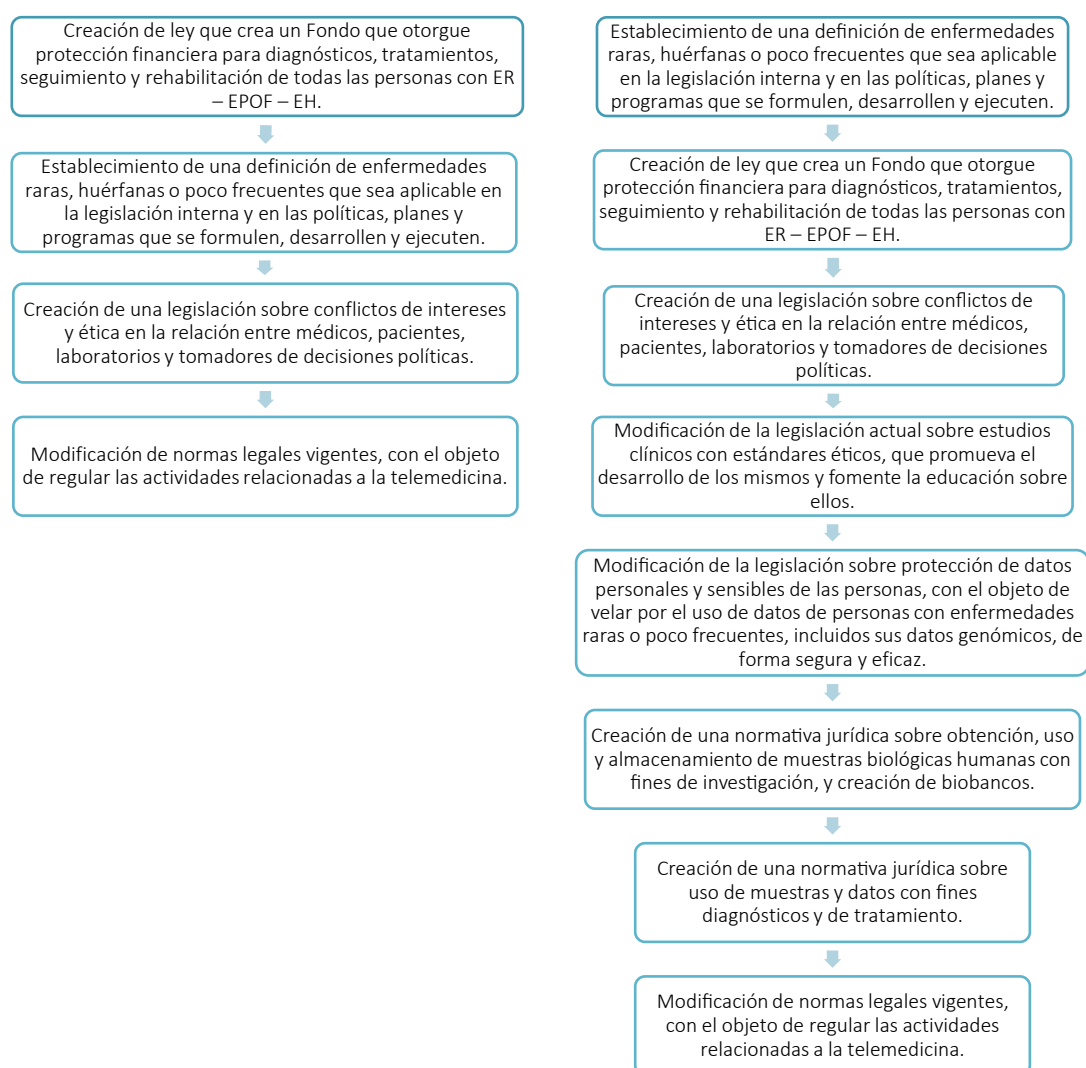


Figura 11. Priorización iniciativas objetivo 2 línea Rectoría, Regulación y Fiscalización.
La columna de la izquierda corresponde al grupo 1 y la de la derecha al grupo 2.

2. Provisión de Servicios Asistenciales

En el momento 1 del grupo focal, ambos grupos que trabajaron sobre esta Línea Estratégica priorizaron distintos objetivos, por lo que los resultados se presentarán divididos por grupo. De esta forma, primero se mostrará la priorización de iniciativas del objetivo 1 y 2 del primer grupo, y luego se expondrán los resultados del grupo 2.

Grupo 1

Objetivo 1: Garantizar el otorgamiento de diagnósticos y tratamientos de personas con ER-EPOF-EH.

Tabla N°13 Priorización iniciativas objetivo 1

	Grupo 1
1	Otorgar garantías de acceso y oportunidad para las personas afiliadas a cualquier sistema previsional de salud para asegurar horas con profesionales 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.
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.
3	Implementación de medidas para asegura disponibilidad de seguimiento mediante equipos de salud mental.
4	Generación de un sistema que recoja e incorpore información sobre experiencias y preferencias de las personas con ER-EPOF-EH en los servicios asistenciales.

Los participantes mantienen el orden que se presenta en la propuesta de Plan Nacional. Observan que en el primer objetivo, destaca el acento en lo multidisciplinario y por tanto, sería primera prioridad. En el segundo objetivo resaltan el “foco en los pacientes”, donde comentan que otorgar garantías es fundamental, sin embargo, detallan que no debe ser solamente en el ámbito de la rehabilitación; “se requiere incorporar y ampliar a otras áreas”. A su vez, comentan que esta iniciativa “debería acompañar todo el proceso” ya que “al identificar brechas se pueden hacer acciones correctivas”.

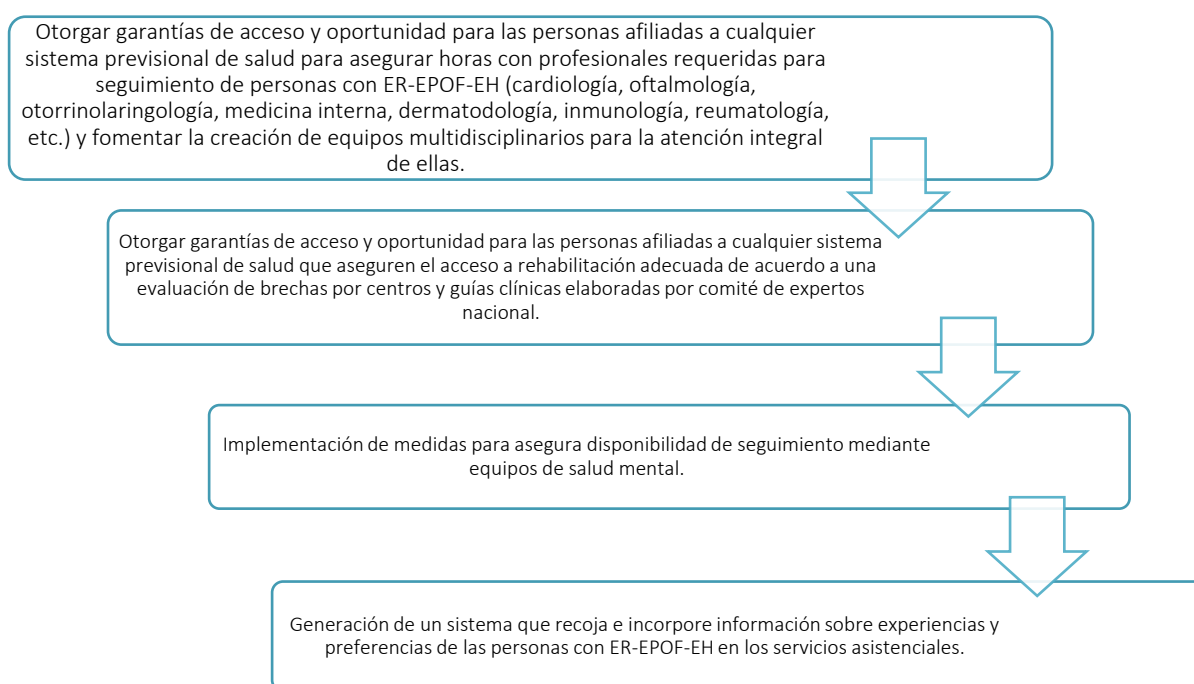


Figura 12. Priorización grupo 1 iniciativas objetivo 1 línea Provisión de Servicios Asistenciales.

Objetivo 2: 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.

Tabla N°14 Priorización iniciativas objetivo 2

Grupo 1	
1	Creación de una Red Nacional de Atención de personas ER-EPOF-EH que articule e integre a los 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 organización de pacientes.
2	Establecimiento de flujogramas de referencia y contrareferencia 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.
3	Conformación de telecomités para el abordaje de diagnósticos, 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 “Cédula de Tele Comité de ER-EPOF-EH”, “Cédula de Tele Comité Disformología de ER-EPOF-EH”, “Cédula de Tele Comité Perinatal ER-EPOF-EH” en la iniciativa Hospital Digital del Departamento de Salud Digital del Ministerio de Salud; u otros mecanismos pertinentes.
4	Visualización de la Red Nacional de atención de personas con ER-EPOF-EH a través de la incorporación de la red a Orphanet.

En este segundo objetivo, los participantes mantienen en general el orden que se presenta en la propuesta de Plan Nacional, realizando un cambio entre la segunda y cuarta iniciativa. De esta forma, inicialmente la iniciativa que refiere a la visualización de la Red Nacional de atención de personas con ER-EPOF-EH, se encontraba en segundo lugar, no obstante los asistentes a la actividad la posicionaron en cuarto lugar de preferencias. En segundo lugar dejaron la iniciativa que apunta al establecimiento de flujogramas de referencias y contrarreferencia entre establecimientos de salud públicos y privados. Algunas observaciones a estas iniciativas señalan que “se necesitan profesionales capacitados para visualizar qué es una EPOF, porque muchas veces no saben identificar”. En ésta línea, un participante sostiene que los médicos “no piensan en raro” puesto que hay “un discurso despreciativo hacia las EPOF entre los clínicos”.

En este grupo, además de priorizar las iniciativas, alcanzaron a entregar algunas ideas de acciones asociadas. En el caso de la primera iniciativa, establecen que las acciones asociadas serían la creación de una institucionalidad y un presupuesto, como también la necesidad de que se genere un registro. Para la segunda iniciativa que trata el establecimiento de flujogramas de referencia y contrareferencia, sugieren que se haga un ajuste de lo que se realiza en otros países a la realidad local, es decir, que se haga “traducción y adaptación”. En este caso, se precisa que “habría que hacer un mecanismo de validación por distintos actores para la adaptación”.

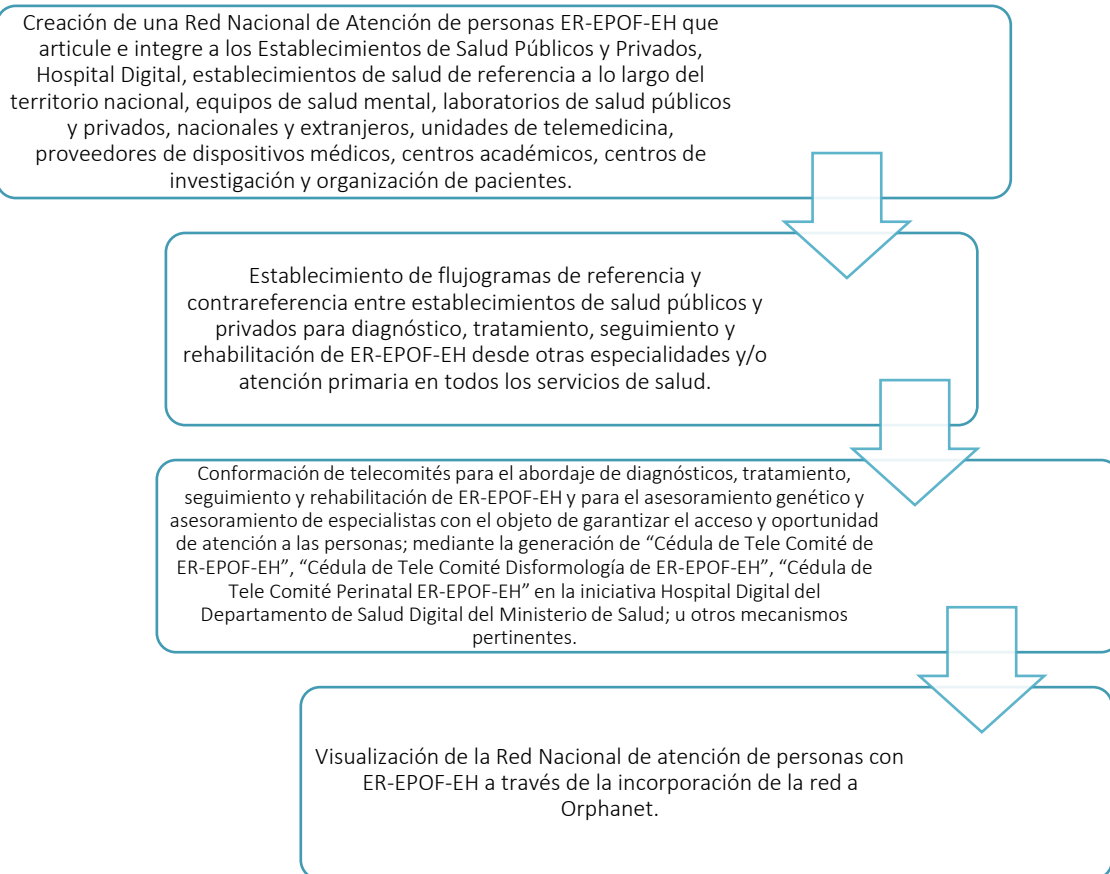


Figura 13. Priorización grupo 1 iniciativas objetivo 2 línea Provisión de Servicios Asistenciales.

Grupo 2

Objetivo 1: Otorgar una atención de salud oportuna y de calidad a las personas con EREPOF- EH a través de establecimientos de salud coordinados e integrados entre sí, con capital humano, infraestructura y equipamiento adecuado para una atención integral.

Tabla N°15 Priorización iniciativas objetivo 1

	Grupo 2
1	Creación de una Red Nacional de Atención de personas ER-EPOF-EH que articule e integre a los 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 organización de pacientes.
2	Establecimiento de flujogramas de referencia y contrareferencia 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.
3	Conformación de telecomités para el abordaje de diagnósticos, 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 "Cédula de Tele Comité de ER-EPOF-EH", "Cédula de Tele Comité Disformología de ER-EPOF-EH", "Cédula de Tele Comité Perinatal ER-EPOF-EH" en la iniciativa Hospital Digital del Departamento de Salud Digital del Ministerio de Salud; u otros mecanismos pertinentes.
4	Visualización de la Red Nacional de atención de personas con ER-EPOF-EH a través de la incorporación de la red a Orphanet.

Al igual que en el grupo anterior, el grupo 2 también mantiene en general el orden de las iniciativas que se presentan para este objetivo en la propuesta de Plan Nacional. A su vez, el único cambio que generan, es trasladar la iniciativa sobre el establecimiento de flujogramas de referencia y contrarreferencia al lugar 2 en el ranking de priorización, y la iniciativa sobre la visualización de la Red Nacional de atención a personas con ER-EPOF-EH, la dejan en 4 lugar. Establecen que la primera iniciativa, sobre el establecimiento de una Red Nacional de personas con ER-EPOF-EH es necesario, ya que “si no hay una red, no se puede comenzar un plan de trabajo”.

La iniciativa sobre flujogramas de referencia y contrarreferencia queda en segundo lugar, dado que abarca la red de salud en su totalidad, identificando los distintos niveles de atención y la importancia del traspaso de la información para los diagnósticos y tratamientos. Los participantes agregan que estos flujogramas permiten identificar los lugares donde están los pacientes. La iniciativa que trata sobre la conformación de telecomités, se deja en tercer lugar, ya que un participante explica que están relacionados el hospital digital con células ya creadas y funcionando. Por tanto, sólo se incluye el hospital digital, mientras que el flujograma abarca toda la red. A pesar de esta distinción, se concuerda que estas dos iniciativas deben desarrollarse de forma paralela, dependiendo de la red a la que pertenece. Finalmente, dejan en cuarto lugar la iniciativa que plantea la visualización de la Red Nacional, ya que es una iniciativa que se encuentra en ejecución actualmente.

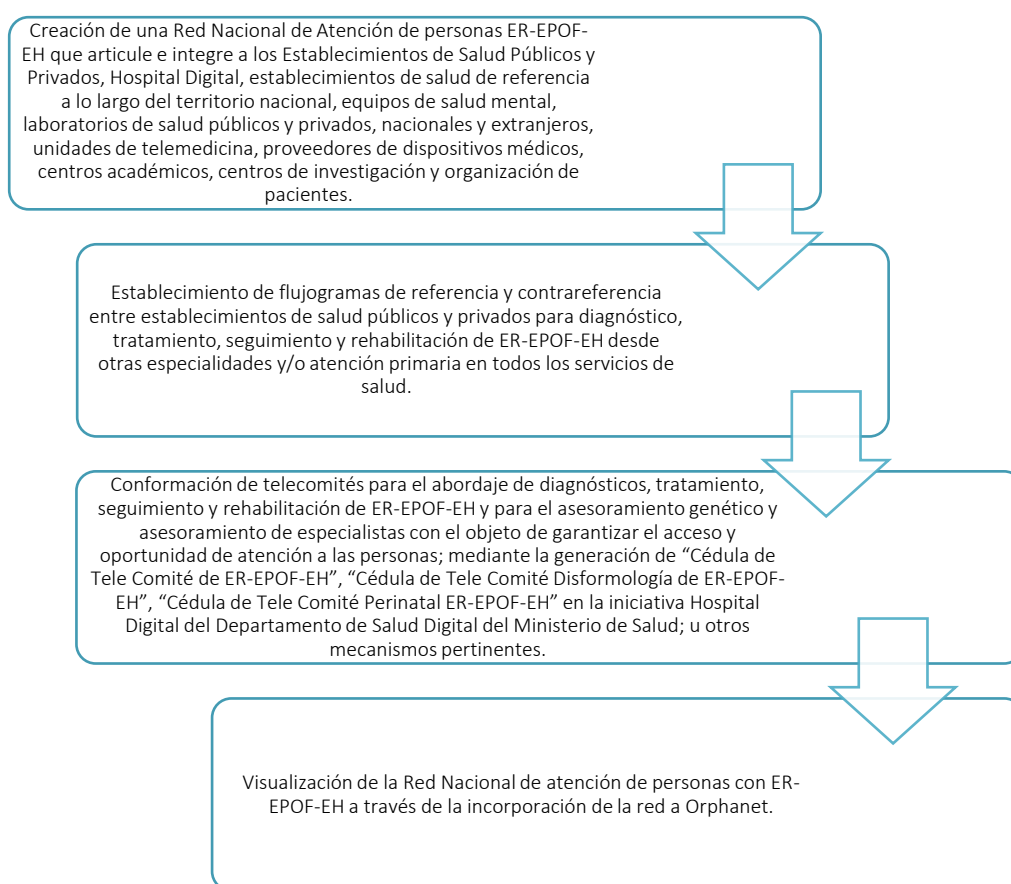


Figura 14. Priorización grupo 2 iniciativas objetivo 1 línea Provisión de Servicios Asistenciales.

Objetivo 2: Mejorar y fortalecer la capacidad diagnóstica de ER- EPOF-EH.

Este objetivo presenta un total de 8 iniciativas, sobre las cuales los participantes repararon en que varias son parte de otras, por lo que, para efectos del trabajo de priorización, crearon categorías que incluyen varias

iniciativas. En consecuencia, la priorización se presenta en 3 categorías de priorización, las cuales contienen más de una iniciativa cada una.

Tabla N°16 Priorización iniciativas objetivo 2	
	Grupo 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.
	Incorporar acompañamiento mediante equipos de salud mental como parte del equipo multidisciplinario en el proceso diagnóstico de ER - EPOF – EH.
2	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.
	Creación de un programa de diagnóstico de ER- EPOF-EH por secuenciación masiva en personas ingresadas a unidades de intensivos neonatales y pediátricos.
	Generación de un sistema de derivación para la realización de exámenes con poca oferta desde especialidades afines hacia un laboratorio de referencia.
3	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.
	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.
	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.

En torno a la primera categoría, los participantes concuerdan en que la iniciativa sobre la garantía de acceso que asegure la atención de profesionales responde a los argumentos entregados en las priorizaciones anteriores. Respecto a la segunda iniciativa sobre salud mental, establecen que esto es fundamental y debe ser un paso previo a la creación de la red de laboratorio, porque se debe apoyar al paciente y sus familiares o cuidadores, de forma que puedan continuar con su proceso y asistir a realizarse otros exámenes. El acompañamiento debe permitir que la persona, familiares o cuidadores, entiendan la necesidad de asistir a la red de laboratorios, el proceso y la enfermedad. A la vez, indican que deben existir psicólogos especialistas según tipo de ER-EPOF-EH, lo cual ayudará a las personas a mantenerse en la red y avanzar en sus procesos. Sugieren que este acompañamiento se produzca desde el momento inicial, incluyendo al paciente y familiares. Destacan la importancia del acompañamiento a padres y madres de niños y niñas con ER-EPOF-EH, para evitar que se genere anulación del diagnóstico.

Sobre la segunda categoría, los participantes plantean que la red debe incluir a todas las enfermedades, por lo que resaltan la importancia de la secuenciación, que permite el diagnóstico de algunas enfermedades. Precisan que esta red también debe considerar la derivación como parte del trabajo de laboratorio. Añaden que la infraestructura y recursos humanos deben ir de la mano, puesto que, si sólo hay infraestructura sin recursos humanos, la iniciativa no sirve de nada y viceversa. En la tercera categoría, se explica que las dos iniciativas que la componen se alimentan de forma continua con la información obtenida previamente, en consecuencia, van en el tercer lugar dentro de la priorización. Finalmente, los participantes recuerdan que en el caso de las personas con ER-EPOF-EH, “se avanza día a día, no se tiene certeza de la vida, por lo que el día a día es muy importante”.

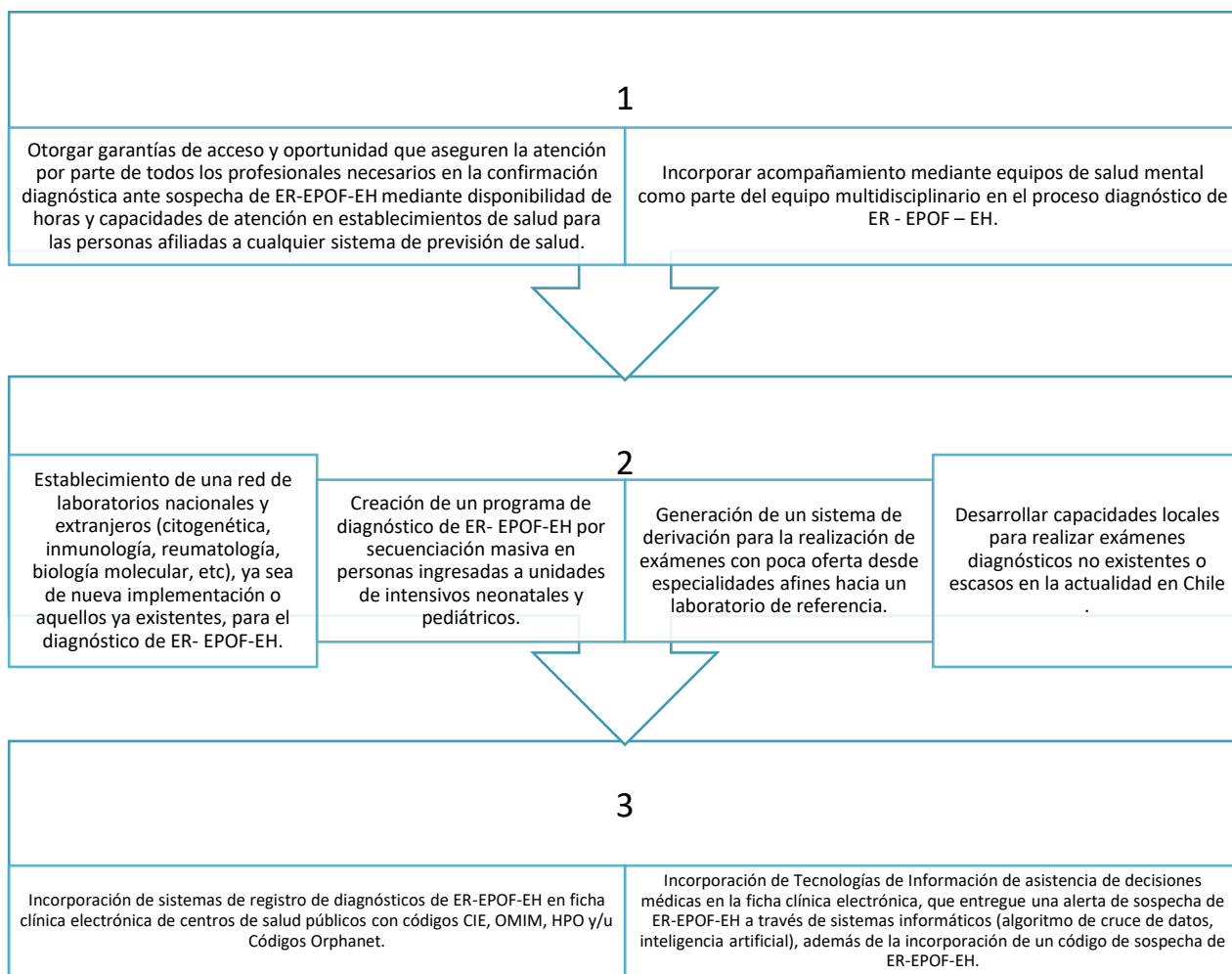


Figura 15. Priorización grupo 2 iniciativas objetivo 2 línea Provisión de Servicios Asistenciales.

3. Educación, Promoción y Formación

3.1 Educación

Objetivo 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.

Tabla N°17 Priorización iniciativas objetivo 1

Grupo 1	
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.
2	Inclusión de las ER-EPOF-EH dentro de las mallas curriculares de carreras técnicas y profesionales, educación humanidades, ciencias sociales y comunicación.
3	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.

La iniciativa que alude a la generación de una política de educación cívica, cultural, ética, moral filosófica y sanitaria, es ubicada en el primer lugar de la priorización. Los participantes consideran que es clave para definir

un marco bajo el cual llevar a cabo las demás iniciativas. Además, estiman que la generación de esta política aportaría a fomentar la humanización de la atención en salud y de la relación médico-paciente. Se determina que “es fundamental eso de la relación humana y este valor que tiene la persona como un todo, importante que en cualquier texto que emane, se defina que se respetan los valores o esta concepción biopsicosocial de la persona y no necesariamente el diagnóstico”.

Las subsecuentes iniciativas se priorizaron según un “orden lógico” de ejecución: la segunda iniciativa es la primera acción a implementar luego de la generación de la política y la tercera se implementa luego de que se ejecuten las dos anteriores. Asimismo, los participantes concuerdan en que la tercera iniciativa debiese ser menos prioritaria, debido a que si las dos anteriores se llevan a cabo adecuadamente, no se debería llegar al ámbito judicial, en palabras de un participante: “lo ideal es que no tengamos que llegar a esto, lo ideal es que todas las personas que lo requieran tengan acceso de manera oportuna y no tener que llegar a judicializar, me parece muy injusto tener que llegar a eso”.

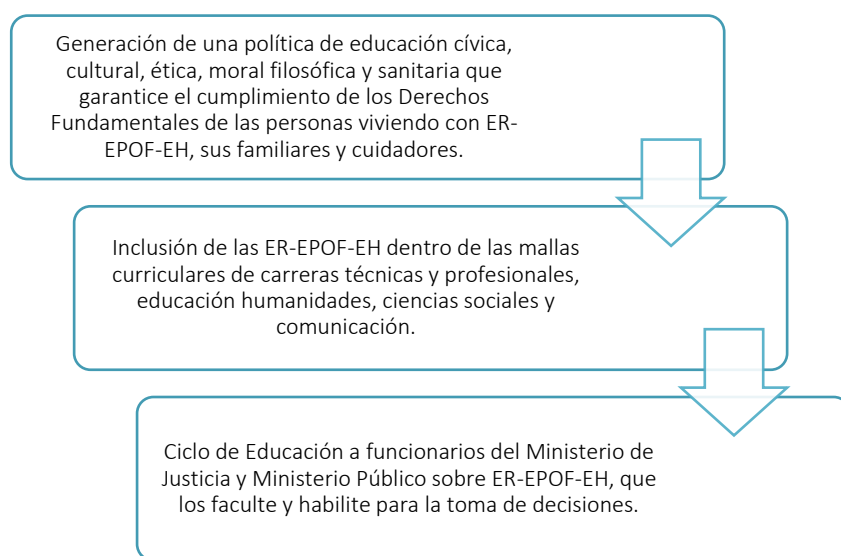


Figura 16. Priorización iniciativas objetivo 1 Educación.

Objetivo 2: Alfabetizar en salud a las personas viviendo con ER-EPOF-EH sus familiares y cuidadores sobre su enfermedad, derechos, deberes, beneficios y oportunidades.

Tabla N°18 Priorización iniciativas objetivo 2

	Grupo 1
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.
2	Difusión a través de equipo de salud tratante sobre la existencia de Asociaciones de pacientes de ER-EPOF-EH.
3	Capacitación a las 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.
4	Levantamiento de listado de fuentes bibliográficas confiables online para obtener información sobre ER-EPOF-EH.
5	Generación de cartillas educativas cuando un paciente debuta con una condición de salud ER-EPOF-EH.
6	Generación de cápsulas educativas de apoyo y contención emocional y psicológica.
7	Generación de respuestas a preguntas frecuentes sobre ER-EPOF-EH para potenciales consultantes al fono Salud Responde, y Plataforma ER-EPOF-EH.

8	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.
9	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.

Para este objetivo, la cantidad de iniciativas generó confusión en los participantes, no obstante, consensuaron un orden de priorización en forma secuencial en base a la hoja de ruta del paciente. Así, en primera instancia recalcaron la importancia de llevar a cabo procesos de capacitación generales, seguido de difusión sobre la existencia de asociaciones de pacientes de ER-EPOF-EH, las cuales permiten proporcionar una fuente de apoyo e información clave y, luego, más específicamente, capacitación a las personas viviendo con ER-EPOF-EH, sus familiares y cuidadores sobre la importancia de participar en estudios genéticos.

A su vez, enfatizan que se deben levantar fuentes bibliográficas confiables, para así dar paso a las cinco siguientes iniciativas en orden lógico/cronológico. Se plantea la necesidad de esto “porque justamente ahora con el internet y redes sociales, se genera mucha información errada, no actualizada y eso provoca mucho temor, porque sale información a veces contradictoria con la situación actual de avances”. Una vez establecido esto, vendría el paso a paso del paciente recién diagnosticado: cartillas educativas con información base sobre lo primero que debe conocer, cápsulas de apoyo para la aceptación del diagnóstico, respuestas a preguntas frecuentes sobre los próximos pasos concretos a seguir, generación de cápsulas de testimonios de personas con ER-EPOF-EH y/o con información médica para propiciar el diálogo y la identificación, como también charlas que aborden temas a profundidad.

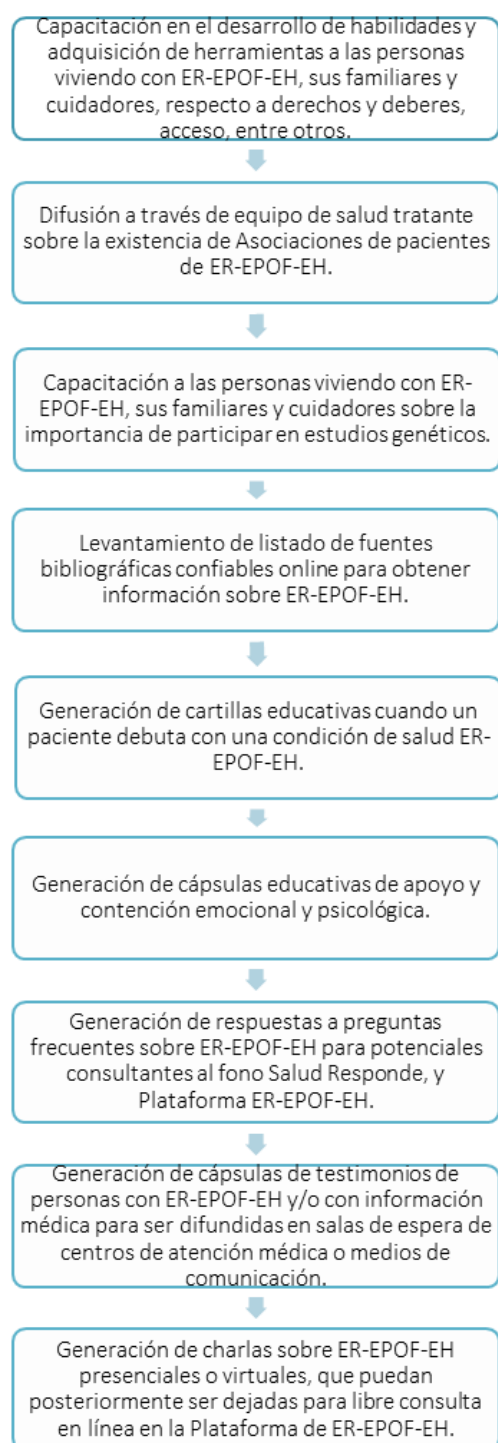


Figura 17. Priorización iniciativas objetivo 2 Educación.

3.2 Promoción y Formación

En esta sección, se presentará la priorización de las iniciativas de los objetivos seleccionados por subtema. Se comenzará con las iniciativas de los objetivos de Promoción y luego con los de Formación.

Promoción

Objetivo 1: 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.

Tabla N°-19 Priorización iniciativas objetivo 1

Grupo 1	
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.
2	Anunciar las propuestas comunicacionales de la mesa de trabajo de promoción, educación y formación.
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.
4	Conmemoración del Día Nacional de Enfermedades Raras, Poco Frecuentes o Huérfanas.

Los participantes decidieron dejar las iniciativas en el mismo orden en el que está presentado en el Plan Nacional de ER-EPOF-EH. El primer punto consideran que engloba tanto el segundo como el tercero, dentro de un trabajo continuo. Valoran el primer punto en tanto estas “pequeñas grandes actividades permiten una participación continua en el tiempo para visibilizar las enfermedades”. Establecen que, como objetivo, este es más complejo, además de contener actividades más reales y simples.

El último objetivo, lo dejan como de menor preferencia dado que “se agota en un día” al ser una actividad muy centrada en una fecha determinada. Arguyen que el resto de los objetivos implican un trabajo continuo y este último punto constituiría “el broche de oro de todo lo que se hizo antes, es un día en que se concentran todos los avances que se hacen en las otras actividades”. Comentan que esta iniciativa de crear un Día Nacional de Enfermedades Raras, Poco Frecuentes o Huérfanas, fue una iniciativa levantada por FENPOF, con el objetivo de que fuera un “punta pie” para que exista un reconocimiento público de las ER-EPOF-EH y así, comenzar un trabajo constante durante todo el año.

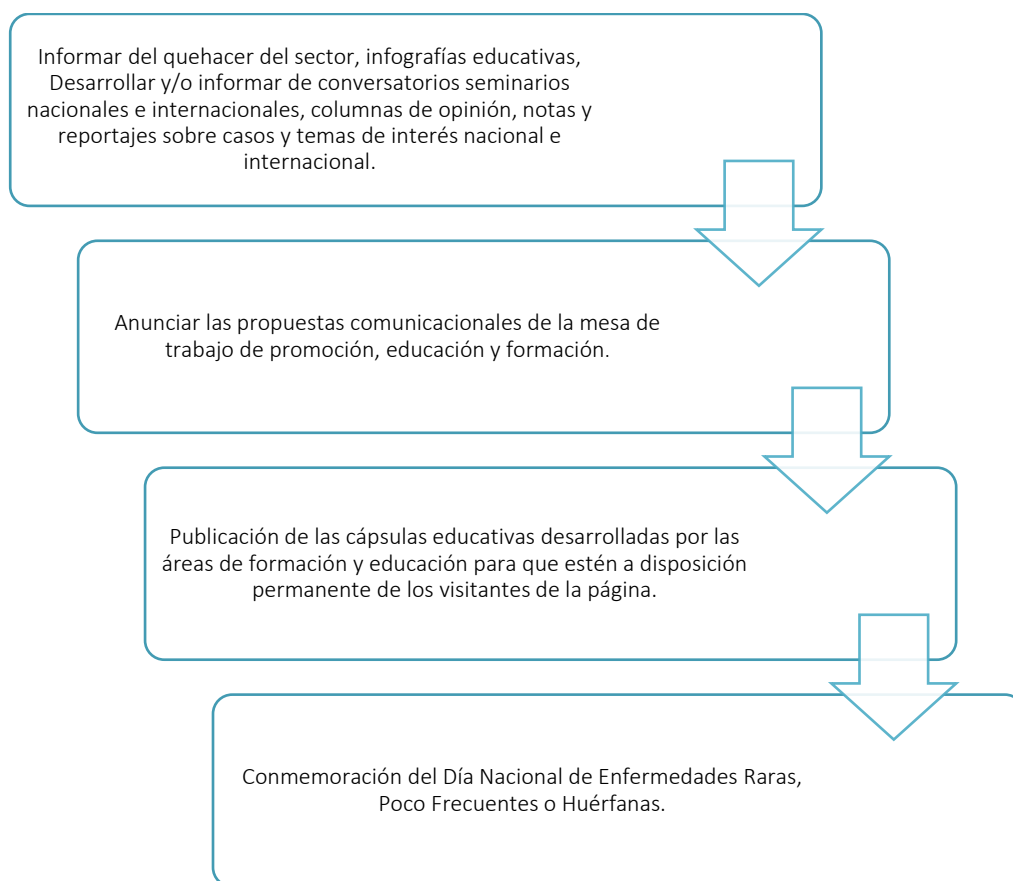


Figura 18. Priorización iniciativas objetivo 1 Promoción.

Objetivo 2: 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, universidades, etc. Además de organizaciones internacionales relacionadas que permitan ampliar y reforzar las acciones en Chile y el exterior.

Tabla N°20 Priorización iniciativas objetivo 2

	Grupo 1
1	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.
2	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 AUQE, Ley Ricarte Soto y otras leyes que favorecen a las personas viviendo con una ER - EPOF -EH.
3	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.
4	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.
5	Campañas exprés de multimedia sobre eventos comunes generales con planes de comunicación específicos. (Mensajes de rostros)

El primer punto es elegido como el de mayor preferencia por los participantes ya que identifican que las personas se vinculan bastante con sus centros de salud locales, por lo que, mediante esta iniciativa, se puede trabajar en fortalecer la atención primaria en salud y el contacto con las personas. La segunda iniciativa priorizada, es considerada relevante en tanto constituye un apoyo directo a las familias. Comentan, en base a su experiencia,

que la información para los pacientes es confusa y es de difícil acceso. Por lo que estiman importante que en cada centro haya una persona especializada que le explique a los pacientes sobre cómo acceder a beneficios, qué leyes les protegen o amparan, entre otros.

La tercera iniciativa es seleccionada porque “la vinculación con pacientes puede ayudar a mejorar todo el sistema de atención y de conocimientos actual”. Resaltan que, en varias ocasiones, si no fuera por la organización de pacientes, algunos estudios médicos no se podrían haber realizado en Chile, ya que no lograban llegar a los perfiles necesarios, tarea que fue lograda mediante la ayuda de organizaciones. De esta forma, concluyen que se necesita de las organizaciones para poder desarrollar los estudios, lo cual en muchas ocasiones es conveniente para los pacientes debido a que reciben medicamentos muy costosos de manera gratuita, además de que es importante para los mismos poder aportar a la generación y profundización de conocimiento sobre sus enfermedades. Sobre la cuarta iniciativa, consideran que “no es parte de lo más importante dentro del objetivo” y la quinta, sobre campañas, señalan que es más bien un apoyo. Es decir, consideran que estas últimas dos iniciativas constituyen más bien “un auxilio” de las otras iniciativas.

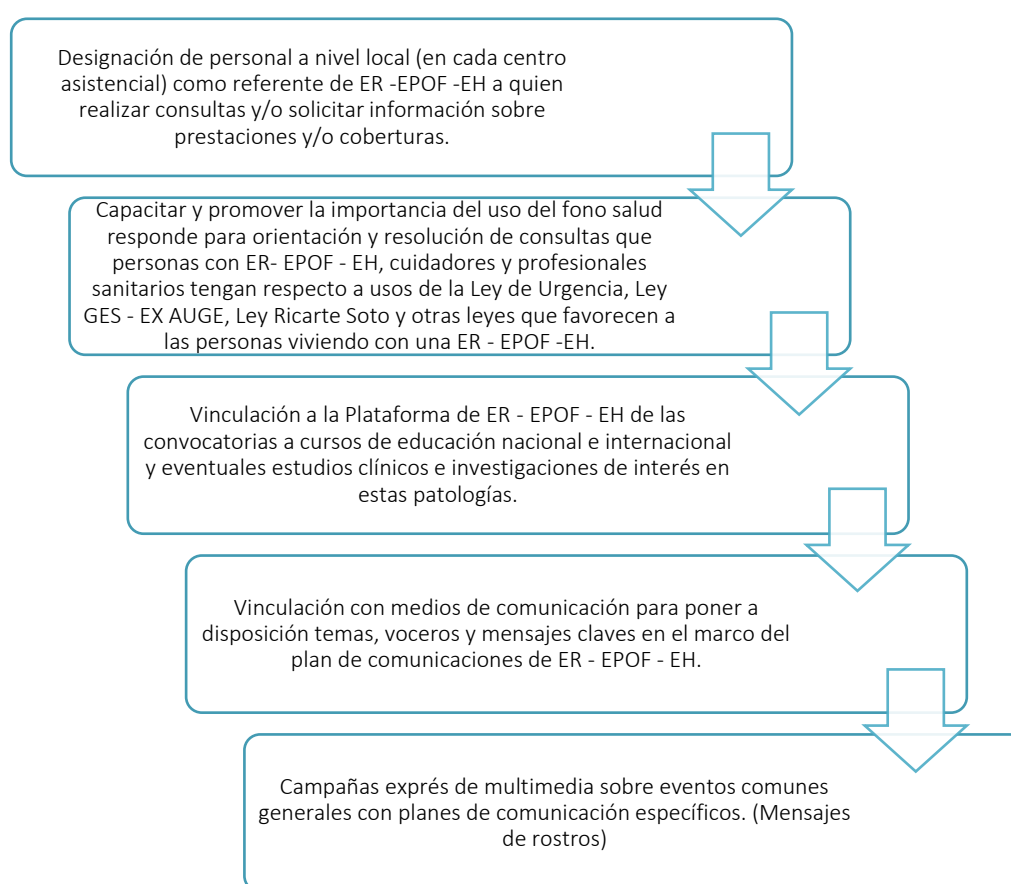


Figura 19. Priorización iniciativas objetivo 2 Promoción.

Formación

Objetivo 1: Formar profesionales de la salud especialistas en tratamiento de personas con enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas (ER-EPOF-EH).

Tabla N°21 Priorización iniciativas objetivo 1

Grupo 1	
1	Apertura de plazas para especialistas en la red de salud.
2	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.
3	Apertura de concurso de becas para pasantías en el extranjero en áreas que Chile cuente con un desarrollo menor.
4	Inclusión en el currículo de formación de profesionales y técnicos de la salud contenidos sobre existencia y cuidados en las ER - EPOF-EH.
5	Concurso para becas de CONISS y EDF anuales.

Los participantes consideran que el primer punto sobre apertura de plazas para especialistas en la red de salud es relevante para que los profesionales puedan escoger en qué especializarse; en primer lugar en Chile para que conozcan en qué enfermedad rara quieren profundizar, y que luego se vayan al extranjero. Añaden que esta iniciativa debe incorporar incentivos para que los especialistas trabajen en regiones.

En segundo lugar, consideran importante la formación de profesionales de la salud que no son médicos, ya que forman una parte relevante de los equipos y establecen que se debe defender el valor de los profesionales no médicos dentro de los equipos de salud. Dentro de estos profesionales, señalan que se debe abordar la formación de psicólogos, ya que son muy necesarios en los procesos que viven las personas con ER-EPOF-EH y sus cercanos, durante periodos prolongados. También se enfatiza en la formación de kinesiólogos dado el rol que cumplen en los tratamientos de personas con ER-EPOF-EH.

Luego, establecen que el tercer punto sería la continuación lógica de los otros puntos, considerando que en la primera iniciativa dieron preferencia a la formación en Chile antes que en el extranjero. El cuarto punto que refiere al currículo, lo dejan en una menor preferencia ya que, si bien reconocen con preocupación que a los profesionales les faltan muchos conocimientos, esta iniciativa a largo plazo puede tener una mejor respuesta y por lo mismo, no es priorizada entre las primeras iniciativas pensando a mediano plazo. Agregan que los médicos salen con falencias de conocimientos en varias áreas, por lo que para eso el foco estaría en las especialidades, sino la carrera duraría más años. Finalmente, dejan como ítem de menor preferencia la iniciativa que refiere a los concursos para becas de CONISS y EDF.

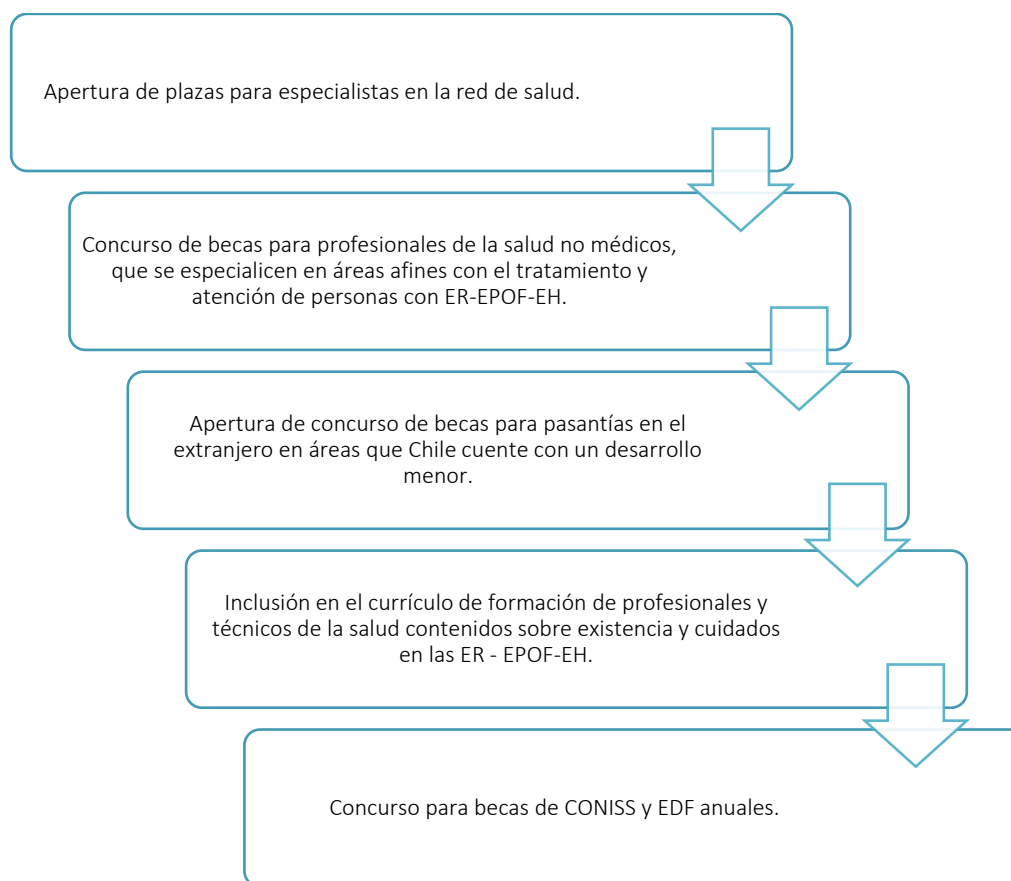


Figura 20. Priorización iniciativas objetivo 1 Formación.

Objetivo 2: Capacitar de manera continua al personal de salud que atiende a personas con ER-EPOF-EH en Chile.

Tabla N°22 Priorización iniciativas objetivo 2	
	Grupo 1
1	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. 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.
2	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.
3	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.
4	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.
5	Charlas presenciales y/o en línea por grupos de patologías similares desde la APS hasta los niveles superiores de atención en salud.
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).

La primera iniciativa es priorizada por los participantes porque mediante las capacitaciones se “llega a un montón de gente de manera inmediata”. Además, capacita al profesional de la salud en todas las líneas y van dirigidas según público objetivo. La segunda se vincula a la primera iniciativa y permite la certificación de los profesionales. Luego, establecen que la tercera iniciativa, igualmente se vincula a las dos primeras. Así, plantean que los tres

primeros puntos deberían ser considerados como primeras priorizaciones, ya que son iniciativas asociadas entre sí.

El cuarto punto, sigue la misma línea de capacitaciones, pero a una menor escala e igualmente el punto cinco. Finalmente, la última iniciativa es elegida como la de menor preferencia dado que los congresos sirven para actualizar conocimiento en un público reducido, dado que responde a un “nicho académico”. De todas formas, se reconoce que en los congresos se logran diversas cosas, como convenios. Por lo mismo, dan cuenta de su importancia dentro del desarrollo científico.

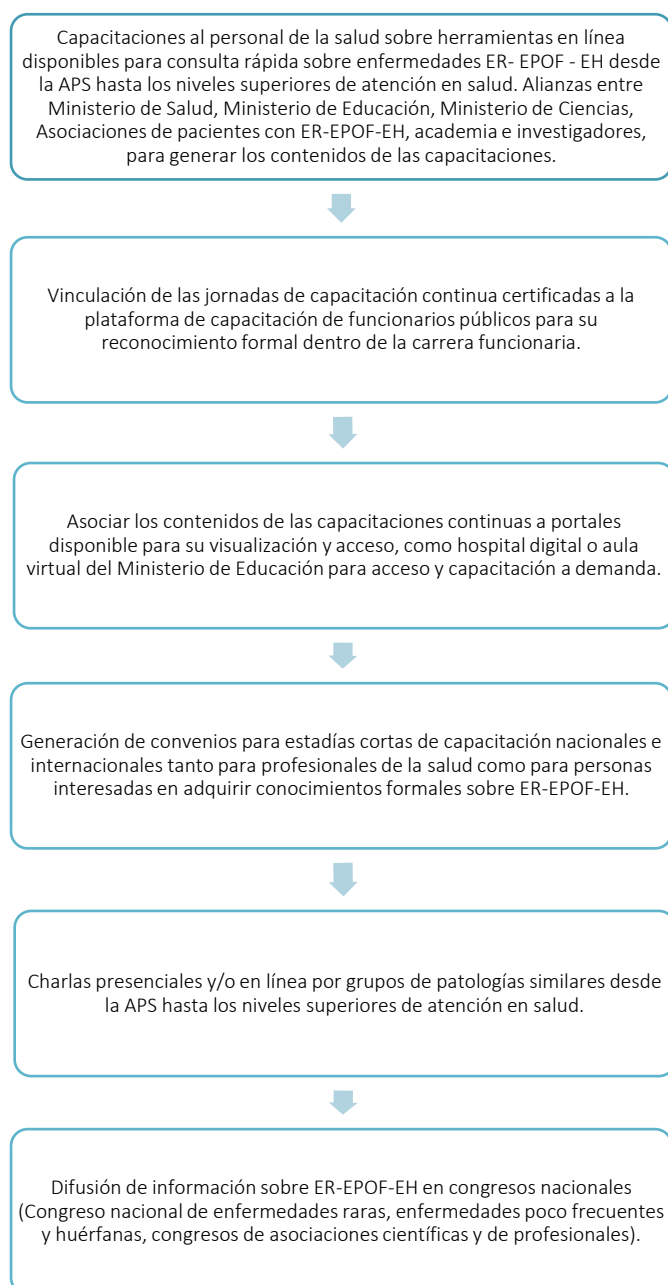


Figura 21. Priorización iniciativas objetivo 2 Formación.

4. Registro, Información, Investigación y Vigilancia de ER-EPOF-EH

En esta sección, ambos grupos coinciden en la priorización del primer objetivo, por lo que los resultados se presentarán en conjunto. Para el caso del segundo objetivo priorizado, se expondrán los resultados del trabajo del segundo grupo, dado que el primero no alcanzó a priorizar las iniciativas del segundo objetivo.

Objetivo 1: Diseñar y desarrollar un registro nacional único de Enfermedades Poco Frecuentes a través del codiseño con actores relevantes del dominio de EPF, para almacenar información idónea para fines clínicos y de investigación utilizando un registro canónico y extendido.

Tabla N°23 Priorización iniciativas objetivo 1

	Grupo 1	Grupo 2
1	Revisión de iniciativa existente en el Minsal y comisiones previas de ER-EPOF-EH.	Establecer mesas de trabajo con actores relevantes para levantar y priorizar los requerimientos necesarios para un registro nacional de ER-EPOF-EH.
2	Establecer mesas de trabajo con actores relevantes para levantar y priorizar los requerimientos necesarios para un registro nacional de ER-EPOF-EH.	Realizar una revisión sistemática de las principales herramientas, y registros en el ámbito nacional e internacional en registros de ER-EPOF-EH.
3	Realizar una revisión sistemática de las principales herramientas, y registros en el ámbito nacional e internacional en registros de ER-EPOF-EH.	Investigar, recopilar y mapear experiencias, estándares de información e implementaciones internacionales versus las necesidades de Chile (benchmarking).
4	Investigar, recopilar y mapear experiencias, estándares de información e implementaciones internacionales versus las necesidades de Chile (benchmarking).	Realizar un análisis de contexto y factibilidad técnico (estándares, interoperabilidad, arquitectura, desempeño, seguridad, escalabilidad) y jurídicolegal (leyes y normativas aplicables, privacidad y seguridad).
5	Realizar un análisis de contexto y factibilidad técnico (estándares, interoperabilidad, arquitectura, desempeño, seguridad, escalabilidad) y jurídicolegal (leyes y normativas aplicables, privacidad y seguridad).	Diseñar un modelo de información con el conjunto mínimo de datos incorporando los requerimientos, las prioridades y las mejores prácticas y estándares.
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.	Revisión de iniciativa existente en el Minsal y comisiones previas de ER-EPOFEH.
7	Diseñar un modelo de información con el conjunto mínimo de datos incorporando los requerimientos, las prioridades y las mejores prácticas y estándares.	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.
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.	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.

En el primer grupo, observan que cinco de las ocho iniciativas ya están avanzadas, por lo que sólo tres requerirían de mayor trabajo: las iniciativas 2, 6 y 8. Señalan que estas iniciativas debiesen desarrollarse en ese mismo orden de prioridad. Respecto a la iniciativa 2, informan que las mesas de trabajo existen pero sólo desde el Minsal, por lo que faltaría expandirlo a otros actores clave. Expresan que “es importante hacerlo ahora, para revisar todo el trabajo avanzado, ampliarlo y buscar representación de todas y todos”. Sobre el punto 6, advierten que “Chile todavía no ingresa a Orphanet, está en proceso y por ahora no se ha logrado. No sabemos en qué parte del proceso están”. También, advierten que si bien la séptima iniciativa ya está lista, falta el financiamiento para implementarla. En torno a la última iniciativa, explican que “cada registro tiene su propio software y lenguaje, por lo que se debe tener un lenguaje común entre ellos y eso también está pendiente”.

En el segundo grupo, los participantes ordenan las iniciativas siguiendo el orden que consideran adecuado para ejecutarlas, como si fueran una hoja de ruta. La primera iniciativa de conformar las mesas de trabajo, es destacada por los asistentes por su enfoque multidisciplinario y porque involucra actores relevantes, más allá de incluir únicamente expertos. Distinguen entre expertos técnicos y expertos usuarios, cuidadores y familiares, que usan los servicios y cuya participación tiene la misma importancia en el desarrollo de políticas públicas. Seguido a esto, se prioriza la revisión sistemática de herramientas y registros como insumo técnico, verificando la evidencia internacional. Estiman que dicho insumo será útil para deliberar y “aterriar” la información a la realidad local, correspondiente a la tercera iniciativa priorizada.

Luego posicionan en cuarto lugar el análisis de factibilidad y contexto tanto técnico como jurídico, para posteriormente relevar la importancia de diseñar un modelo de información con datos mínimos, para llevarse a cabo en concordancia con los lineamientos propios de las iniciativas del Plan Nacional. Explican que el diseño de este modelo requiere de los pasos anteriores, pues actúan como insumo para tener el conocimiento sobre cómo diseñarlo. Los participantes refuerzan que a lo largo de las etapas exista participación de organizaciones sociales, agrupaciones de pacientes, académicos, por sobre actores políticos, ya que su apoyo puede restringirse al periodo de su cargo. Por tanto, requieren de actores que trasciendan en el tiempo.

Finalmente, los participantes comentan de manera general sobre la importancia del registro, respecto a lo cual plantean que “la importancia de poder tener todos los registros/fichas de pacientes es que hoy las fichas no representan la realidad. Están mal redactadas, incompletas, incluso sin información fidedigna”. En este sentido, resaltan la importancia de la calidad del registro, por lo que señalan que hay que “darle apoyo al sistema público en este tema, muchos pacientes se atienden en forma simultánea en el sistema público y privado”. Igualmente, indican que el registro debe estar no sólo en el nivel secundario y terciario de salud, sino que también en el primario.

Entre otros aspectos, mencionan que el registro aportaría “para avanzar en las listas de espera, que han aumentado por la pandemia”. En línea con lo anterior, comentan que “el registro no es sólo para los tomadores de decisión de alto nivel, sino que para mejorar la experiencia de la persona”. Así, el registro primero serviría para “mejorar la provisión de servicios, reducir desigualdades en ER-EPOF-EH y luego la toma de decisiones en investigación y vigilancia a gran escala”. Añaden, que el registro permite avanzar en la “lógica de articulación e integración de multi-morbilidad en un mismo paciente, incluyendo las ER-EPOF-EH y todo otro diagnóstico o condición de manera integral”.

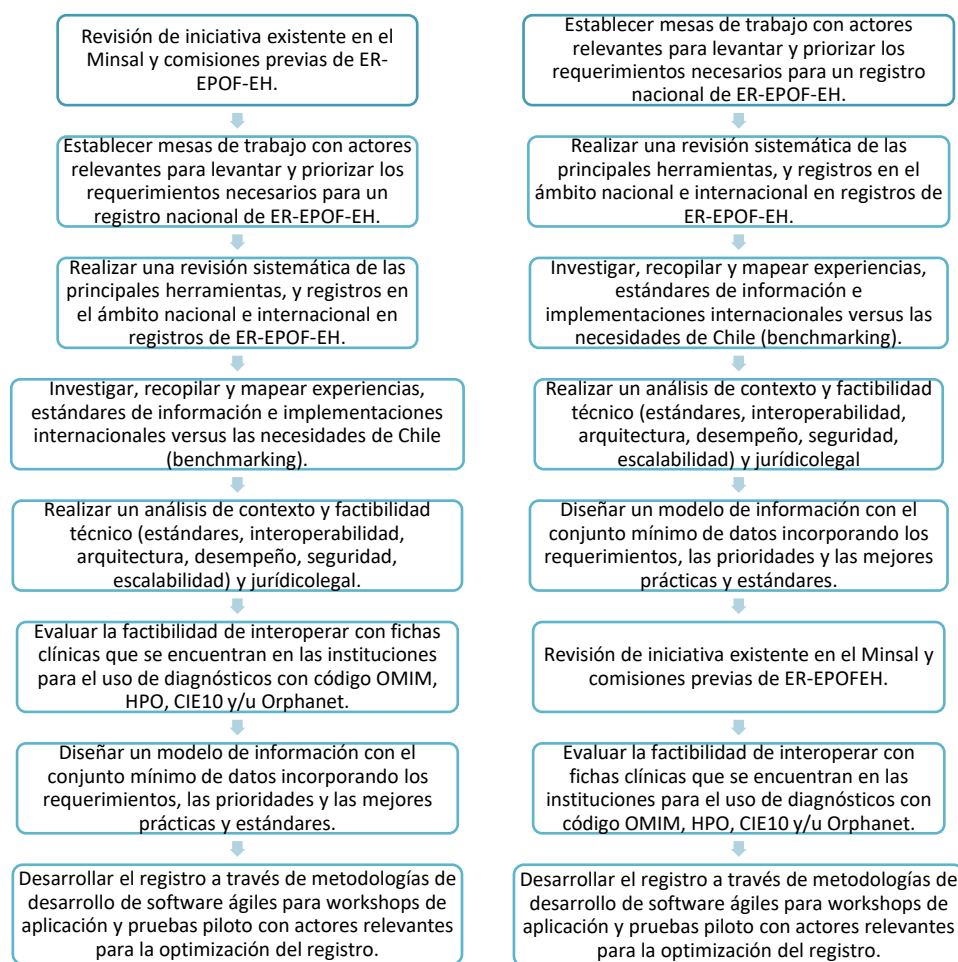


Figura 22. Priorización iniciativas objetivo 1 Registro, Información, Investigación y Vigilancia.
La columna izquierda corresponde al grupo 1 y la de la derecha al grupo 2.

Objetivo 2: 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-EPOFEH.

Tabla N°24 Priorización iniciativas objetivo 2

Grupo 2	
1	Mesas de trabajo con actores relevantes para identificar y priorizar temas a considerar en este protocolo.
2	Revisión internacional de buenas prácticas de uso de información de registros similares.
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.
4	Publicación del protocolo a la comunidad a través de redes sociales y otros medios.

Los participantes concuerdan que el orden de las iniciativas priorizadas sigue la misma lógica que el objetivo anterior, por lo que continúa una línea metodológica que consideran coherente y eficiente. Así, el primer paso sería conformar mesas de trabajo con actores relevantes del sector académico, profesionales del sector salud, asociaciones de pacientes y del sector privado. En segundo lugar, posicionan la revisión internacional de buenas prácticas de uso de información de registros, ya que constituye un insumo adecuado de trabajo para tener referencias de buenas prácticas. Luego, correspondería el desarrollo de la guía propiamente tal, para dar paso a

su publicación y difusión. Enfatizan en que estas iniciativas deben perdurar en el tiempo, “para convertir a los actores en protagonistas de las transformaciones que se han propuesto”.

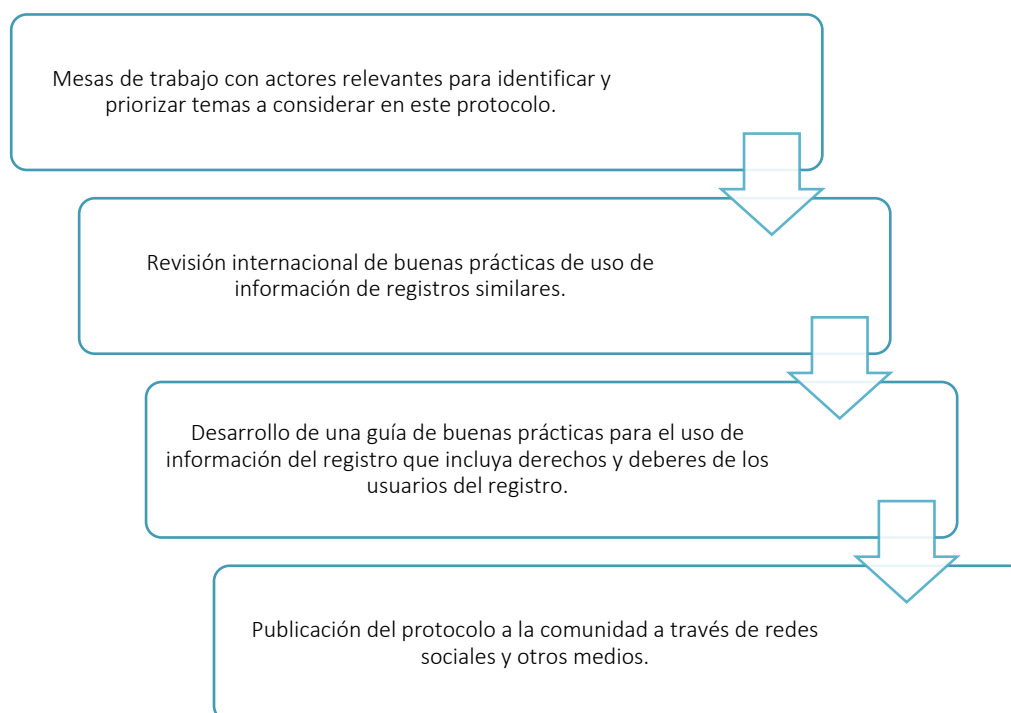


Figura 23. Priorización iniciativas objetivo 2 Registro, Información, Investigación y Vigilancia.

5. Protección e Inserción Social

En este apartado, se presentará sólo la priorización de iniciativas realizadas por uno de los grupos focales, debido a que en el segundo grupo, los participantes no alcanzaron a completar la actividad por motivos de tiempo.

Objetivo 1: Desarrollar propuesta de resguardo del patrimonio y pensiones para personas con ER-EPOF-EH pacientes con enfermedades poco frecuentes y cuidadores.

Tabla N°25 Priorización iniciativas objetivo 1

	Grupo 1
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.
2	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.
3	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)
4	Creación de manual o Protocolo para organizaciones de pacientes para orientación de sus afiliados.

Destacan la primera iniciativa en la tabla dada la importancia de que los bienes no sean susceptibles de embargo, como también la relevancia de que reciban una pensión digna. Observan que “una de las cosas que quedó afuera aquí es la necesidad de integrar al cuidador”, donde se explica que “cuando sacan a los pacientes con el programa hospitalario en casa y hacen una extensión domiciliaria, ellos bajan los gastos de tener a un niño hospitalizado en una UCI, pero los cuidamos nosotros, las familias”. Por lo mismo, se establece que “el tema de las ayudas para

los pacientes debe ser automático, pero también debe hacerse un tema de un sueldo para los cuidadores”. Respecto a esto, destacan la segunda iniciativa ya que incluye el tema de los cuidadores y su derecho a pensión, no obstante, no les hace sentido que sea sólo por vejez ya que “se supone que estamos hablando de pacientes de toda edad”. Sobre este punto, el grupo establece que no queda claro a qué refiere, por lo que debe precisarse quiénes son los que finalmente tienen derecho a pensión. Se expresa la preocupación de que muchas personas con ER-EPOF-EH que generan “discapacidades invisibles”, queden fuera. En tercer lugar, ubican la aplicación del código civil, puesto que no tienen un “censo muy enfocado en el tema, para poder sacar estadísticas como corresponde”. Este ítem también lo consideran importante por temas de tutela legal. Así, la última iniciativa del ranking sería la que refiere a la creación de un manual o protocolo de para organizaciones de pacientes. Sobre esto, plantean que es importante en tanto las “personas afiliadas a grupos de pacientes necesitan llegar a esa información para que puedan promover esa información”.

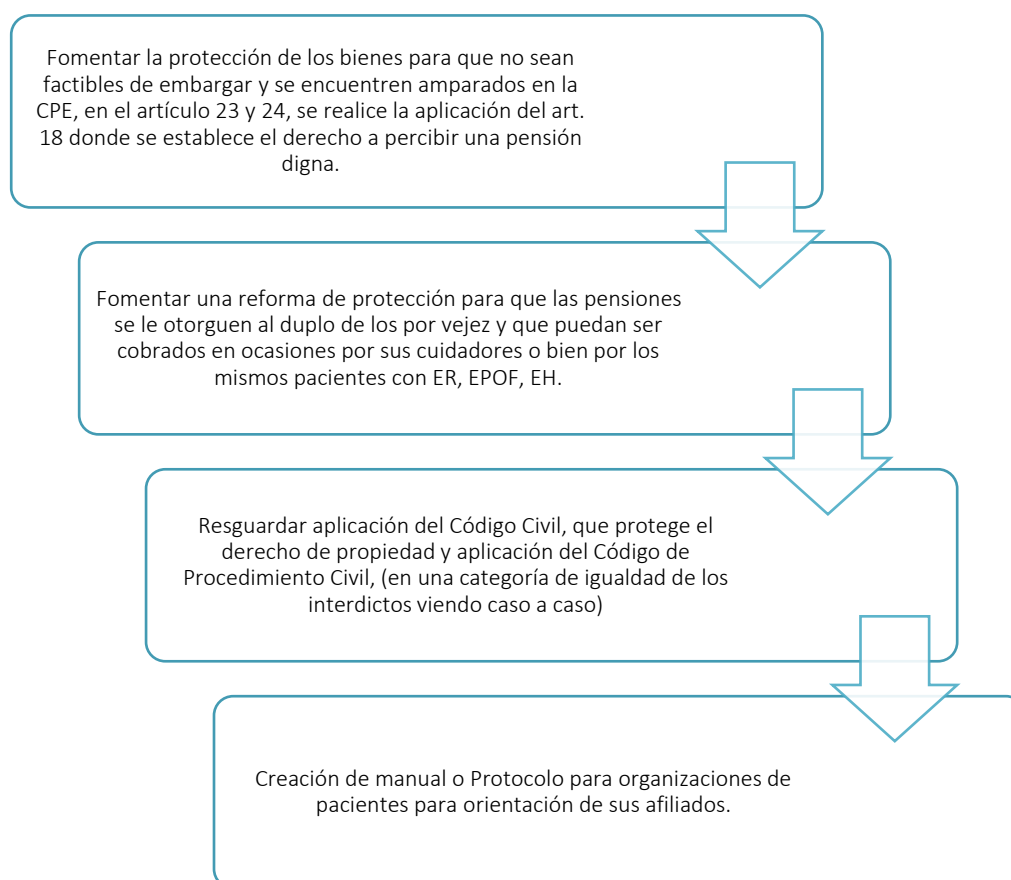


Figura 24. Priorización iniciativas objetivo 1 Protección e Inserción Social.

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.

Tabla N°26 Priorización iniciativas objetivo 2	
Grupo 1	
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.
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.

3	Fomentar la Responsabilidad Social Empresarial (RSE) y facilitar incentivos a mecanismos para que las empresas públicas y privadas puedan generar acciones en ayuda a las personas con enfermedades raras o poco frecuentes, sus familias y cuidadores.
---	---

El grupo comienza esta última parte de la actividad, estableciendo que se deben precisar algunos puntos, tales como: “¿Para quién es el seguro? ¿En qué medida se amplía la Ley SANNA?” Establecen nuevamente que es relevante que se considere a los cuidadores quienes necesitan de “alguna herramienta para poder decir yo tengo esta situación, no puedo seguir prestando servicios...entonces tener una herramienta para finiquitar la relación laboral”. En este sentido, solicitan que este primer punto se precise, extendiendo el seguro no sólo a la persona con ER-EPOF-EH, sino que también al cuidador. Añaden que “la generación de flexibilidad laboral es súper importante, como cuidador o como trabajador paciente”.

Un participante aclara que las iniciativas refieren a los pacientes, ya que “el cuidador está por otro lado, los que no pueden trabajar bien son los que tienen la EPOF”, por tanto, la creación del seguro sería para “que las personas se sientan más seguras en el trabajo”. Al respecto, se mantiene en el grupo el cuestionamiento a que exista un seguro para pacientes separado del de los cuidadores, ya que los últimos necesitan generar recursos y deben estar resguardados. Finalmente, sobre la Responsabilidad Social Empresarial, se precisa que se debe trabajar, debido que no le dan importancia los temas de discapacidad.

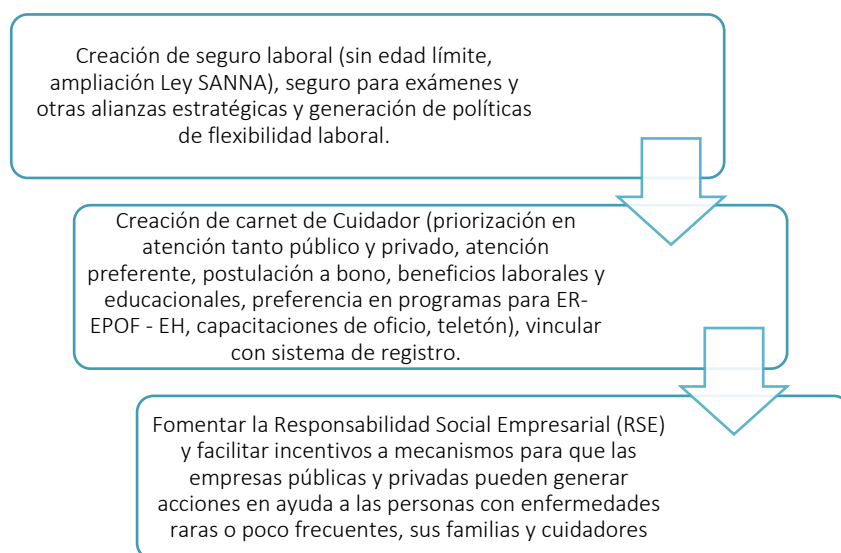


Figura 25. Priorización iniciativas objetivo 2 Protección e Inserción Social.

Conclusiones

La participación ciudadana es parte esencial de la legitimidad de los procesos de toma de decisión en democracia. En materia de salud, la visibilización formal y sistemática de las enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas ha estado pendiente en los procesos de priorización sobre cobertura desde la autoridad sanitaria. Para alcanzar dicha meta, diversos actores clave han trabajado de manera conjunta para elaborar la propuesta de Plan Nacional de Enfermedades Raras, Poco Frecuentes o Huérfanas (ER-EPOF-EH), que se articula en torno a cinco líneas estratégicas. Dicho plan nacional, a través de un taller de participación ciudadana desarrollado en julio de 2021 fue estructurado como hoja de ruta por medio de un proceso estructurado de priorización. Así, este taller ofrece una panorámica de pasos a seguir, ordenados y secuenciales, sobre la base de preferencias de actores clave para el Plan Nacional de Enfermedades Raras, Poco Frecuentes o Huérfanas (ER-EPOF-EH) en Chile.

De cara a la implementación de la propuesta del Plan Nacional para Enfermedades Raras, Poco Frecuentes y Huérfanas en los objetivos sanitarios de la Estrategia Nacional de Salud de la década 2021-2030, se llevó a cabo el Taller de Priorización de Objetivos de dicho plan a incorporar en la Estrategia Nacional de Salud de Chile. El objetivo de este taller de priorización fue establecer un ordenamiento racional, sistemático y fundamentado de cómo conducir las distintas líneas estratégicas, objetivos e iniciativas que el Plan Nacional de ER-EPOF-EH contiene, de manera de establecer un consenso entre actores clave de la hoja de navegación de dicho plan para la siguiente década. Desde un punto de vista metodológico, el objetivo de este taller de priorización fue indagar en profundidad en las perspectivas que diversos expertos tienen en relación con las diversas aristas involucradas en la temática de Enfermedades Poco Frecuentes (EPOF), explorando en sus visiones, saberes y opiniones respecto a estas temáticas, y provocando una priorización consensuada entre ellos para la siguiente década en Chile.

En total participaron 45 personas, con la participación de representantes de organizaciones, fundaciones de pacientes, pacientes, profesionales de la salud, profesionales de otras disciplinas distintas al área de la salud, académicos, profesionales que trabajan en laboratorios, representantes de la industria farmacéutica, académicos y, madres/padres de niños con ER-EPOF-EH. Los grupos focales se organizaron en base a tres momentos: (1) priorización de las líneas estratégicas a un horizonte de 10 años, (2) priorización de los objetivos de la línea estratégica asignada a cada grupo, (3) priorización de las iniciativas de los dos primeros objetivos priorizados de la línea estratégica asignada a cada uno de los grupos.

Este documento sintetiza el análisis de información cualitativa obtenida de los 10 grupos focales desarrollados en este taller de priorización. Se da cuenta de la priorización consensuada de los grupos de trabajo, así como de los argumentos que fundamentan dichas decisiones. Las decisiones de cada grupo focal estuvieron basadas en las preferencias de los participantes, por medio de un proceso de consenso estructurado y riguroso que contó con el apoyo de facilitadores entrenados. Se espera que este documento de síntesis formalice de manera concreta y operativa la “hoja de ruta” del Plan Nacional de Enfermedades Raras, Poco Frecuentes o Huérfanas (ER-EPOF-EH) en el marco del proceso de redacción de los nuevos objetivos sanitarios para Chile para la década 2021-2030.

Bibliografía

Canales, M. Metodologías de Investigación Social. Introducción a los oficios. 2006. LOM Ediciones.

Propuesta de Plan Nacional de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes. En: <https://media.elmostrador.cl/2021/04/PLAN-NACIONAL-DE-ENFERMEDADES-RARAS-HUERFANAS-O-POCO-FRECIENTES.pdf>

Vázquez ML, Ferreira M, Mogollón A, Fernández MJ, Delgado ME, Vargas I. Introducción a las técnicas cualitativas de investigación aplicadas en salud. Barcelona: Universidad Autónoma de Barcelona; 2005.

Gideon U, Muñoz AL, Avila A. Serie de notas técnicas sobre procesos de priorización en salud. División de protección social y salud. Banco Interamericano del Desarrollo. Julio 2015. En: Serie de notas técnicas sobre procesos de priorización en salud: Nota 1: Introducción | Publications (iadb.org).

Ministerio de Protección Social de Colombia. 2011. ANÁLISIS COMPARATIVO DE PROCESOS DE PRIORIZACIÓN EN SALUD Ministerio de la Protección Social NICE International IECS Universidad de los Andes Banco Interamericano de Desarrollo Bogotá, 14 de abril, 2011.

Espinoza M, Rodríguez C, Cabieses B. Manual para la participación de pacientes en toma de decisiones sobre cobertura en salud. 2019. PUC UDD. En: Manual-para-la-Participacion-de-Pacientes-en-Toma-de-Decisiones-sobre-Cobertura-en-Salud.pdf (uc.cl)

Lista de organizaciones participantes

Agrupación Lupus Chile
APUC Chile
Federación de deportistas por un sueño
Fundación Charcot Chile
Sanofi Genzyme
Fundación Otras Miradas
ADIMECH (Asociación Gremial Dispositivos Médicos)
FECHER, Federación chilena de enfermedades raras
Fundación Me Nuevo
Fundación Microtia Chile
INTA Universidad de Chile
Universidad del Desarrollo
Laboratorio Biogen
Fundación Crohn Colitis Ulcerosa Chile
Agrupación PTI Chile (Pacientes con Púrpura Trombocitopénica Inmune)
Asociación de disautonomía
Asociación de enfermedades autoinflamatorias de Chile
Cámara para la Innovación Farmacéutica
MaxVida
Asociación de pacientes de enfermedades de la sangre raras y leucemia
FENPOF
Federación Latinoamericana de Distrofia Muscular

*Este ejercicio de sistematización del taller nacional de priorización fue financiado por la Cámara para la Innovación Farmacéutica, CIF, Chile.

