



SE CONMEMORÓ EL 28 DE FEBRERO

## Día Mundial de Enfermedades Raras: Pacientes del Maule continúan esperando

• Aunque se estima que hasta el 8% de la población podría sufrir una de las nueve mil patologías poco frecuentes que existen, nuestro país carece de un catastro oficial, y los instrumentos de apoyo solo benefician a un número mínimo de personas.

Miles de familias en Chile conmemoraron el viernes 28 de febrero el Día Mundial de las Enfermedades Raras, una jornada que busca crear conciencia sobre la realidad que enfrentan los pacientes y que, según advierten diversas agrupaciones de la sociedad civil, atraviesa un escenario crítico en el país. Myriam Estivill, directora ejecutiva de la Fundación de Enfermedades Lisosomales de Chile (FELCH) e integrante de la comisión de vigilancia ciudadana de la Ley Ricarte Soto (de la que fue una de sus precursoras), afirmó que los instrumentos públicos destinados a apoyar tratamientos o medicamentos de alto costo solo benefician a un mínimo porcentaje de personas diagnosticadas.

“Si bien Chile no cuenta con un catastro oficial de pacientes, lo que ha sido una de las demandas históricas de las agrupaciones, es claro que las políticas públicas que actualmente existen en el país solo apoyan a un grupo extremadamente reducido de personas. Como referencia, si bien muchos vieron en la Ley Ricarte Soto una solución definitiva para las enfermedades raras, lo cierto es que solo seis de las 27 patologías beneficiadas son trastornos de baja prevalencia”.

**PACIENTES DEL MAULE ALZAN LA VOZ**  
Diagnosticadas con hiper-

quilomiconemia –una condición genética caracterizada por elevados niveles de triglicéridos y colesterol en la sangre–, las hermanas Alicia y Verónica Dosal, residentes de la comuna de Curicó, representan uno de los casos más emblemáticos en la lucha de los pacientes por acceder a tratamientos que mejoren su calidad de vida y reduzcan su probabilidad de fallecimiento en el corto plazo.

Ambas recibieron la confirmación de este desorden genético hace más de 30 años, y el desarrollo reciente de un medicamento capaz de frenar el deterioro progresivo de la enfermedad, cuya prevalencia se calcula en uno o dos casos por cada millón de habitantes, supuso una expectativa de cambio total en su bienestar.

Sin embargo, su litigio judicial terminó con solo una de ellas, Verónica, recibiendo la terapia. Su hermana, Alicia, quien enfrenta el caso más complejo, se encuentra en proceso de retomar su demanda ante tribunales para revertir el fallo negativo obtenido en primera instancia.

“Cuando padeces una condición poco común y el sistema de salud no te ampara, se hace extremadamente urgente contar con una ley que te proteja como chileno. Sin duda, cualquier patología afecta el sistema inmunológico, por lo que sentirse

desamparado empeora aún más el estado de salud”, advierte Verónica.

La paciente, quien recibió apoyo de la Fundación FELCH durante su reclamo, llamó a la ciudadanía y a las autoridades a conmemorar esta fecha con “empatía”, destacando la urgencia de avanzar en políticas públicas que brinden un apoyo integral a las familias que deben sobrellevar un trastorno de baja prevalencia.

“Es fundamental el acompañamiento. A pesar de tener cerca a tus seres queridos, no quieres trasladarles una carga emocional adicional. El llamado es a ser empáticos con todas las personas que no tienen la posibilidad de asumir el alto costo de estos tratamientos”, enfatizó.

### COBERTURA UNIVERSAL: UNA DEUDA PENDIENTE

Durante 2024 Chile fue uno de los siete países del mundo, y el primero en América Latina junto a Panamá, en patrocinar la resolución emitida por la Organización de Naciones Unidas (ONU) para lograr la cobertura universal de las denominadas enfermedades raras o huérfanas.

El documento es promovido actualmente por dos países –España y Egipto– y tiene a otros cinco en carácter de “copatrocinio”: Malasia, Francia, Qatar, Panamá y Chile. Inicialmente aproba-



Myriam Estivill, directora ejecutiva de la Fundación de Enfermedades Lisosomales de Chile (FELCH).

• El actual escenario regulatorio y la exclusión de tratamientos tampoco brinda esperanzas, lo que, en la práctica, es una condena a muerte para las personas. En Curicó, las hermanas Verónica y Alicia Dosal debieron enfrentar, con distinta suerte, un desgastante proceso judicial para acceder a una terapia.

do en forma unánime por la Asamblea General a fines de 2021, constituye la primera resolución que insta a los Estados miembros a abordar los desafíos de las más de 300 millones de personas que viven con estas condiciones, así como los de sus familias.

Esta situación, a juicio de las organizaciones de la sociedad civil, representa un verdadero contrasentido, considerando que en las últimas semanas el Ministerio de Salud emitió el nuevo decreto de la Ley Ricarte Soto, pero este apenas consideró un 0,1% de las solicitudes presentadas por las agrupaciones de pacientes para su incorporación en la cobertura.

Felipe Tapia, vicepresidente de la Corporación Nacional Maxi-Vida –que agrupa a pacientes afectados por cuatro tipos de leucemia– e integrante de la comisión de vigilancia ciudadana de la Ley Ricarte Soto, señaló que

hay al menos 200 tecnologías sanitarias, ya aprobadas por el ISP o comercializadas en otros países con respaldo científico de efectividad, en condiciones de haber sido consideradas para su inclusión.

“Lo que necesitamos es una ley universal de salud que cubra todas las necesidades de una persona desde su nacimiento hasta su muerte, y que cualquier tratamiento aprobado por el ISP y efectivo para el paciente pueda ser entregado. Todos vamos a morir, pero en Chile hay gente que muere con más dignidad que otras. Como se financia es un problema de Hacienda. Países vecinos, como Uruguay, llevan 40 años atendiendo a todos sus ciudadanos”.

### PROPUESTA DE APOYO INTEGRAL

Para enfrentar esta situación, recientemente la Fundación FELCH adhirió a una propuesta basada en la

política pública de Francia para la gestión de enfermedades raras.

Este plan, creado por el Estado europeo hace casi 20 años, establece un enfoque multidisciplinario que abarca más que el financiamiento de medicamentos de alto costo, incluyendo aspectos cruciales como la formación de especialistas clínicos para un diagnóstico más oportuno y el fortalecimiento de las organizaciones sociales como pilar de apoyo a las familias.

El Dr. Juan Francisco Cabello, académico de la Universidad de Chile, destacó que abordar estas condiciones requiere normativas adaptadas a cada país o región. En América Latina, por ejemplo, el tiempo medio para obtener un diagnóstico de estas patologías es de nueve años. “Pensar que el problema se resuelve solo con más recursos económicos sería un error garrafal”, advirtió.