



El desafío de las enfermedades raras y de alto costo en Chile

Prevalencia y protección financiera según normativa vigente

Autor

Eduardo Goldstein B.
Email: egoldstein@bcn.cl
Tel.: (56) 32 226 3906

Nº SUP: 131705

Nota Aclaratoria

Este documento es un análisis especializado realizado bajo los criterios de validez, confiabilidad, neutralidad y pertinencia que orientan el trabajo de Asesoría Técnica Parlamentaria para apoyar y fortalecer el debate político-legislativo. El tema y contenido del documento se encuentra sujeto a los criterios y plazos acordados previamente con el requirente. Para su elaboración se recurrió a información y datos obtenidos de fuentes públicas y se hicieron los esfuerzos necesarios para corroborar su validez a la fecha de elaboración

Resumen

Las enfermedades raras (ER) y de alto costo constituyen un problema grave de salud pública. Esto es, porque que si bien cada enfermedad es poco frecuente, el conjunto de ellas representa una carga importante para el sistema de salud. Luego, considerando la gran diversidad de este tipo de enfermedades, una estrategia para enfrentarlas ha sido diseñar políticas para el conjunto de ellas, en vez de diseñar una política específica para cada enfermedad.

Si bien no existe una definición compartida a nivel mundial, se calcula que existen actualmente entre 5.000 y 8.000 enfermedades raras diferentes, las que afectarían entre un 6% y un 8% de la población. En Chile no existe una definición legal En cuanto a su prevalencia en Chile, la autoridad sanitaria del país ha estimado que los afectados por algunas de estas diferentes condiciones podrían llegar a 1.500.000 personas.

Aunque Chile no cuenta con una política pública ni una legislación específica sobre enfermedades raras, existen sin embargo diversas normas y programas que inciden en ellas. Entre estos cabe considerar el Régimen de Garantías Explícitas en Salud (Ex AUGE –GES, Ley 19.966), la Ley de Protección Financiera para Diagnósticos y Tratamientos de Alto Costo (Ley 20.850) y programas como el de Pesquisa Neonatal de Fenilcetonuria (PKU) e Hipotiroidismo congénito. Se estima así, que aproximadamente unas 20 de estas condiciones tienen alguna protección financiera para cubrir diagnóstico y tratamientos.

Introducción

Las enfermedades raras (ER) y de alto costo constituyen un problema grave de salud pública que demanda acciones específicas de parte de los estados para su investigación y tratamiento. Dada la baja prevalencia que por definición las caracteriza y la gran diversidad de este tipo de enfermedades, una estrategia para enfrentarlas ha sido legislar y diseñar políticas para el conjunto de ellas. Esto es con un enfoque global, en vez de diseñar una política específica para cada enfermedad. (BCN. Goldstein, E et al ;2010)

Estas enfermedades se denominan raras porque afectan un reducido número de personas en comparación a la población general, es decir que tiene muy baja frecuencia de aparición. Si bien cada enfermedad poco frecuente afecta a un número bajo de personas y sus familias, el conjunto de ellas representa una carga importante para el sistema de salud. (Repetto, G; 2017). De aquí la paradoja relevada por el ex ministro de Salud Jiménez de la Jara, que en un estudio sobre la materia señalaba “las enfermedades son raras, sin embargo, los pacientes con enfermedades raras son muchos”. (Jiménez de Jara, J et al; Depto. Salud Publica - PUC - s/f)

En cuanto a los fármacos, debido a la baja prevalencia de estas enfermedades, el desarrollo de los tratamientos usualmente no es considerado de interés económico para la industria. Situación que puede crear un acceso desigual al tratamiento dependiendo de sí el paciente está afectado de una enfermedad rara o de una enfermedad más común¹.

En lo que respecta al diagnóstico de estas enfermedades, son conocidas también las brechas que existen para su confirmación en casos de sospecha (la latencia entre primeros síntomas y el diagnóstico apropiado, cuando se logra, puede tardar años). Entre estas barreras, además del desconocimiento de estas enfermedades, incide la falta de disponibilidad de exámenes genéticos o inmunológicos, así como la dificultad de encontrar los profesionales calificados para su estudio y tratamiento. Esto es lo que se ha denomina “la odisea diagnóstica”, que va aparejada del paso por una serie de terapias inefectivas para estos pacientes. (Repetto, G; 2017)

De lo que sigue, en el Capítulo I se proporcionan algunas definiciones de enfermedades raras utilizadas por otros países, en Capítulo II se proporcionan algunas estimaciones de la prevalencia del conjunto de ellas, en Capítulo 3 se identifican los sistemas de protección financiera para prestaciones y medicamentos que inciden en las enfermedades raras y en anexo final se detallan las enfermedades prestaciones cubiertas

¹ Las drogas huérfanas son usualmente caras, lo que se justifica en los altos costos de investigación y desarrollo que la industria sólo puede recuperar con un reducido número de pacientes a los cuales cobrar precios elevados

I. Ausencia de una definición compartida

Una variedad de definiciones de enfermedad rara y drogas huérfanas son usadas en la legislación de varios países.

Según la definición de la Unión Europea, “enfermedades raras o poco comunes” incluidas las de origen genético, son aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica que tienen una prevalencia menor de 1 caso por cada 2.000 habitantes².

En los Estados Unidos se consideran enfermedades poco comunes o sin interés comercial aquellas que afectan a menos de 200,000 personas, definición que rige para todos los estados miembros (esto equivale a una incidencia aproximada de 1 por cada 1.500 habitantes)

En América Latina no hay una definición de consenso para las ER, cada país utiliza la propia de acuerdo a su legislación o políticas públicas vigentes y en Chile tampoco existe una definición clara para ellas. (ENCINA; 2019)

II. Prevalencias de enfermedades raras en Chile y otros países

Se calcula que existen actualmente entre 5.000 y 8.000 enfermedades raras diferentes, que afectan entre un 6% y un 8% de la población (EG 2010; Reppetto; G; 2017). Según base de datos europea Orphanet, que califica del orden de 7.000 enfermedades, en su conjunto estas afectan entre 3.5 y 5,9% de la población³.

De acuerdo con la clasificación y prevalencia de ER reconocidas en países desarrollados, se podría estimar que cerca de 1 millón de personas en Chile podría tener una de estas condiciones (Reppetto ;2017) . De acuerdo a declaraciones más recientes de la Subsecretaria de Salud Pública, Paula Daza, se espera que en Chile que los afectados por algunas de estas diferentes condiciones podrían llegar a 1.500.000 personas (según estimaciones realizadas por la autoridad sanitaria al extrapolar los datos de prevalencia europea) (MINSAL; 2019)

² En países europeos para obtener este status, deben calificar a través de un procedimiento específico (Ver *Orphant Designation procedure*).

³ Considerando el aumento de este tipo de patología, y los problemas que plantea su clasificación, es difícil disponer de un listado acotado para estas.

III. Coberturas de prestaciones y medicamentos para enfermedades raras en Chile

Nuestro país no cuenta con una legislación específica sobre enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes, ni existe una institucionalidad que se encargue de estas enfermedades. Sin embargo, existen diversas normas dispersas y algunos programas que inciden en ellas. Luego, vistas de manera agregada se puede estimar que en Chile aproximadamente unas 20 de estas condiciones tienen alguna protección financiera para cubrir diagnóstico y tratamientos

a.) Garantías Explícitas en Salud – GES (Ley 19.966)

Así, en el marco de las 80 Garantías Explícitas en Salud (GES) actualmente vigentes (Ley 19.966) se encuentra que están incluidas algunas enfermedades poco frecuentes, como son Fibrosis Quística y Hemofilia. A estas se agregan otras coberturas para Artritis Idiopática Juvenil, Esclerosis Múltiple Recurrente Remitente, Lupus Eritematoso Sistémico. (Repetto, G; 2017; Encina, et al; 2019; Comisión Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes; 2021)

b.) Programa de Tamizaje Neonatal (PKU) e hipotiroidismo congénito

También existe, desde los años '90, el programa de Pesquisa Neonatal de Fenilcetonuria, para el diagnóstico y manejo precoz de esta causa prevenible de discapacidad intelectual. Esta pesquisa se ha expandido con proyectos pilotos de tamizaje para otros problemas metabólicos de nacimiento

c.) Sistema de Protección Financiera para Diagnósticos y Tratamientos de Alto Costo (Ley 20.850)

En la Ley de Protección Financiera para Diagnósticos y Tratamientos de Alto Costo (Ley 20.850), denominada “Ley Ricarte Soto” (LRS), se incluyó la cobertura de terapias para algunas enfermedades poco frecuentes: como son errores innatos del metabolismo, hipertensión pulmonar y esclerosis múltiple. (Repetto; 2017)

Luego atendiendo a la cobertura de dispositivos y medicamentos de alto costo, en el estudio de Encina et al, se identificaron 14 ER para las cuales la LRS otorga alguna cobertura sobre un total de 29 condiciones contempladas por la ley 20.850 (Encina, et al; 2019). Entre estas se incluye la enfermedad de Gaucher, la enfermedad de Fabry, la enfermedad de Huntington y otras. En un análisis más reciente,

realizado por la Comisión Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes⁴, de las 29 condiciones consideradas en la LRS, hay 16 que califican como ER o poco frecuentes (ver enfermedades y coberturas específicas consideradas en diferentes Leyes o programa, en tabla 1 de anexo).

IV. Desafíos para la implementación de una política de enfermedades raras y su incorporación en los Objetivos Sanitarios de la Estrategia Nacional de Salud para el período 2021-2030

Importa destacar que a mediados del mes de Abril del presente año (2021) la Comisión Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes, le presentó al Ministro de Salud, Enrique Paris, las propuestas elaboradas por pacientes, médicos y profesionales de la salud.

En el diagnóstico presentado al Ministro por esta Comisión, se daba cuenta de que “Nuestro país no ha diseñado una política pública que se enfoque en las diversas necesidades de estas enfermedades. No existe una definición legal de ellas, ni existe una institucionalidad especialmente encargada de estas enfermedades”.(Comisión Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes; 2021)

Esto coincide con el diagnóstico realizado por otros investigadores que han propuesto como principal desafío en esta materia, la implementación de una estrategia regulatoria, sino que también el desarrollo de instrumentos para una política comprehensiva e integral, que le otorgue sustentabilidad (no sólo circunscrito al financiamiento de medicamentos de alto costo). (Encina; 2019)

En esta perspectiva, existe coincidencia de que la creación de un registro nacional de enfermedades raras en Chile, es un aspecto crucial para efectos de poder desarrollar esta política sobre una base de referencia epidemiológica que está ausente en la actualidad.

Luego en el marco de esta reunión, el jefe de la cartera anunció la decisión de incorporar por primera vez, a las enfermedades “raras” o poco frecuentes, en los Objetivos Sanitarios de la Estrategia Nacional de Salud para el período 2021-2030 (MERCURIO; 24 de Abril 2021)⁵

⁴ La Comisión Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes, liderada por la senadora Carolina Goic , está compuesta por más de 150 médicos, pacientes y profesionales de la salud, quienes elaboraron una propuesta desagregada en cinco subgrupos de trabajo.

⁵ MERCURIO (24 de Abril 2021) Minsal incorporará enfermedades poco frecuentes a Plan Nacional de Salud. https://www.litoralpress.cl/sitio/Prensa_Texto?LPKey=u/p.Ddy.R9.Hwxe4.D2.Iydpc.K1m.Wicn9rkvr.I.Sid2.M.Z4v78.%C3%96

ANEXO

Tabla 1: Prestaciones Cubiertas de Enfermedades Raras, agrupadas por Ley o Programa de Salud (extraído de Plan Nacional De Enfermedades Raras Huérfanas o Poco Frecuentes)⁶

Sistema de protección financiera	Enfermedad o patología con cobertura	Prestaciones cubiertas
Sistema de Garantías Explícitas en Salud (Ley N° 19.968)	Hemofilia	Diagnóstico y tratamiento
	Fibrosis quística	Diagnóstico y tratamiento
Sistema de Protección Financiera para Enfermedades de Alto Costo (Ley N° 20.850)	Mucopolisacaridosis Tipos I;	Diagnóstico: Exámen de medición actividad enzimática en fibroblastos o leucocitos o examen genético molecular según indicación. Tratamiento: terapia de reemplazo enzimático con Laronidaza.
	Mucopolisacaridosis Tipo II;	Diagnóstico: Examen de medición de la actividad enzimática en fibroblastos o leucocitos o examen genético molecular según indicación. Tratamiento: terapia de reemplazo enzimático con Idursulfasa
	Mucopolisacaridosis Tipo VI;	Diagnóstico: examen de medición de la actividad enzimática en fibroblastos o leucocitos o examen genético molecular según indicación. Tratamiento: terapia de reemplazo enzimático con Galsulfasa
	Tirosinemia Tipo I;	Diagnóstico: Examen de determinación de niveles elevados de succinilacetona en plasma u orina. Tratamiento: terapia de reemplazo enzimático con Nitisinona
	Enfermedad de Gaucher;	Diagnóstico: examen de medición de la actividad enzimática en leucocitos. Tratamiento: terapia de reemplazo enzimático con Taliglucerasa o Imiglucerasa
	Enfermedad de Fabry;	Diagnóstico: en hombres medición enzimática en leucocito o examen genético molecular y el mujeres examen genético molecular. Tratamiento: terapia de reemplazo enzimático con Agalsidasa
	Angiodema Hereditario;	Tratamiento con Inhibidor de C1 esterasa

⁶ Comisión Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes, liderada por la H. Senadora Carolina Goic.

	Tumores Neuroendocrino;	Tratamiento con Sunitinib o Everolimus
	Distonía Generalizada	Dispositivo de estimulación cerebral profunda
	Esclerosis Múltiple.	Tratamiento con Fingolimod o Natalizumab o Alemtuzumab o Cladribina u Ocrelizumab
	Inmunodeficiencia Primaria.	Tratamiento:Inmunoglobulina G endovenosa o Inmunoglobulina G subcutánea
	Enfermedad de Huntington.	Diagnóstico: Test de repetición de CAG del exón 1 del Gen HTT. Tratamiento con Tetrabenazina
	Epidermolisis Bullosa.	Tratamiento: Dispositivos de uso médico.
	Esclerosis Lateral Amiotrófica.	Tratamiento: Ayudas técnicas para el desempeño de la vida diaria.
	Hipoacusia Sensorineural Bilateral Severa o Profunda Postlocutiva.	Implante coclear unilateral, recambio de accesorios según vida útil y reemplazo del procesador del habla cada 5 años.
	Tumores del Estroma Gastrointestinal.	Diagnóstico:examen inmunohistoquímica de proteína c-kit/CD117 y tomografía computada. Tratamiento con Imatinib o Sunitinib
Programa Nacional de Alimentación Complementaria para Errores Innatos del Metabolismo	Fenilcetonuria (PKU)	Tratamiento: Entrega de sustituto lácteo sin fenilalanina desde el diagnóstico hasta los 17 años, 11 meses y 29 días, y a las mujeres con PKU fértiles y embarazadas.
	Déficit de transportador Glut 1 y Glut 2	Entrega gratuita y mensual de alimentos especiales a pacientes diagnosticados..
	Enfermedad de orina olor a jarabe de arce (MSUD)	
	Acidemias propiónica y metilmalónica	
	Alteraciones del ciclo de la urea	
	Tirosinemia tipo I	
	Aciduria glutárica tipo I	
	Acidemia Isovalérica	
	Déficit de betaoxidación de ácidos grasos	
	Homocisteinuria	
Programa de tamizaje neonatal de fenilcetonuria (PKU) e hipotiroidismo congénito(HC)	Fenilcetonuria	Recolección de muestras y diagnóstico en todos los recién nacidos del país
	Hipotiroidismo congénito	Recolección de muestras y diagnóstico en todos los recién nacidos del país

Fuente: Comisión Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes. Propuesta de Plan Nacional de Enfermedades Raras Huérfanas o Poco Frecuentes⁷

⁷ Disponible en <https://media.elmostrador.cl/2021/04/PLAN-NACIONAL-DE-ENFERMEDADES-RARAS-HUERFANAS-O-POCO-FRECUENTES.pdf>

BIBLIOGRAFÍA

BCN. Goldstein,E; Finsterbusch, C, Bermudez, R (2010) Enfermedades poco frecuentes y de alto costo. Disponible en http://parlamentario.bcn.cl/obtienearchivo?id=repositorio/10221/9445/5/86820_Social_20100928_EG_CF_RB_Enfermedades-Raras_86820.pdf

COMISIÓN NACIONAL DE ENFERMEDADES POCO FRECUENTES. (2021) Plan nacional de enfermedades raras huérfanas o poco frecuentes. Disponible en <https://media.elmostrador.cl/2021/04/PLAN-NACIONAL-DE-ENFERMEDADES-RARAS-HUERFANAS-O-POCO-FRECUENTES.pdf>

ENCINA, G., Castillo-Laborde, C., et al (2019). *Rare diseases in Chile: Challenges and recommendations in universal health coverage context*. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 14, 1–8. Disponible en <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1261-8>

JIMENEZ DE LA JARA, J et al (s/f). Acceso a medicamentos de alto costo y enfermedades de baja frecuencia. Disponible en <https://www.camara.cl/verDoc.aspx?prmID=30647&prmTIPO=DOCUMENTOCOMISION>

MERCURIO (24 de Abril 2021) MINSAL incorporará enfermedades poco frecuentes a Plan Nacional de Salud. Disponible en https://www.litoralpress.cl/sitio/Prensa_Texto?LPKey=u/p.Ddy.R9.Hwx4.D2.lydpc.K1m.Wicn9rkvr.I.Sid2.M.Z4v78.%C3%96

MINSAL (26 de febrero de 2019). Subsecretaria Daza visita a Fundación Debra por Día Mundial de Enfermedades Raras. Disponible <https://www.minsal.cl/subsecretaria-daza-visita-a-fundacion-debra-por-dia-mundial-de-enfermedades-raras/>

ORPHANET. Portal sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Disponible en <https://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/?lng=ES>

REPETTO, Gabriela. (2017). Raras pero no invisibles: ¿Por qué son importantes las enfermedades poco frecuentes y qué podemos hacer al respecto?. *Revista chilena de enfermedades respiratorias*, 33(1), 9-11. Disponible en <https://dx.doi.org/10.4067/S0717-73482017000100001>

Disclaimer

Asesoría Técnica Parlamentaria, está enfocada en apoyar preferentemente el trabajo de las Comisiones Legislativas de ambas Cámaras, con especial atención al seguimiento de los proyectos de ley. Con lo cual se pretende contribuir a la certeza legislativa y a disminuir la brecha de disponibilidad de información y análisis entre Legislativo y Ejecutivo.



Creative Commons Atribución 3.0
(CC BY 3.0 CL)