



Agosto 2021

# Resumen

## Taller Nacional de Priorización

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

### ¿De qué se trata este documento?

Describe los resultados del ejercicio de priorización ciudadana 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.

### ¿Quiénes participaron?

Contó con un total de 45 personas, incluyendo 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, académicos y, madres/padres de niños con ER-EPOF-EH.



## LÍNEAS ESTRATÉGICAS DEL PLAN NACIONAL ORIGINAL DE ER-EPOF-EH

### ¿Cuál es el propósito del Plan Nacional de ER-EPOF-EH?

El objetivo del Plan es que las ER-EPOF-EH sean consideradas un problema de Salud Pública en Chile y, como resultado, se genere una política pública focalizada en ellas.

Se enfatiza en la importancia de una participación ciudadana efectiva en la construcción de una política pública. En coherencia con ello, mediante múltiples instancias participativas, se establecieron cinco líneas estratégicas, sobre las cuales se generaron objetivos e iniciativas. Las líneas estratégicas que se trabajaron son:

Figura 1. Líneas estratégicas del Plan Nacional de ER-EPOF-EH



## PRIORIZACIÓN DE LAS LÍNEAS ESTRATÉGICAS DEL PLAN NACIONAL DE ER-EPOF-EH A UN HORIZONTE DE 10 AÑOS

Figura 2. Líneas estratégicas priorizadas como hoja de ruta para Chile en esta temática



### ¿Cuáles fueron los principales consensos derivados del ejercicio de priorización actual?

Los participantes enfatizaron que el ejercicio de priorización es complejo, dado que todas las líneas y objetivos que se exponen en el Plan Nacional son relevantes. Por tanto, el orden de las líneas estratégicas 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.

Así, por medio del trabajo de priorización ciudadana, se llegó al siguiente ordenamiento de líneas estratégicas:

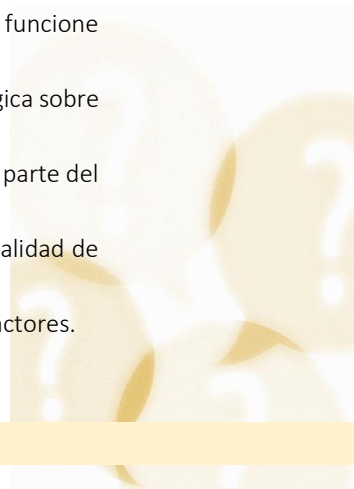


## PRIORIZACIÓN DE LAS LÍNEAS ESTRATÉGICAS DEL PLAN NACIONAL DE ER-EPOF-EH A UN HORIZONTE DE 10 AÑOS

### ¿Cuáles fueron los principales argumentos detrás de las decisiones de priorización?

#### 1. Línea Rectoría, Regulación y Fiscalización / Línea Registro, Información, Investigación y Vigilancia EPOF

- Las dos líneas deben considerarse en conjunto: permitirían generar una institucionalidad que funcione como marco de referencia y de acción formal para el desarrollo de las otras líneas.
- La institucionalidad debe ir acompañada de un registro que provea información epidemiológica sobre las ER-EPOF-EH en Chile.
- Se sugiere desarrollar un departamento de Enfermedades Raras y Poco Frecuentes que sea parte del Ministerio de Salud, que funcione como ente articulador con otros ministerios.
- Se requiere de presupuesto para desarrollo de políticas públicas enfocadas en mejorar la calidad de vida de las personas y satisfacer necesidades financieras.
- Fomentar participación ciudadana, asegurando en estos procesos la presencia de diversos actores.
- Fomentar investigación y difusión del conocimiento.



#### 2. Línea Provisión de Servicios Asistenciales



- Mejorar atención oportuna a pacientes.
- Madres y padres deben recibir ayuda por parte del Estado en los procesos de atención y detección de las enfermedades de sus hijos/as.
- Provisión de servicios debe ser durante todas las etapas del ciclo vital y terapéutico, no sólo en el diagnóstico.
- Tener en consideración determinantes sociales de la salud y relevancia de cuidar del paciente en su calidad de vida.
- Sugieren creación de guías clínicas, que definan diagnóstico y cobertura terapéutica.

#### 3. Línea Educación, Promoción y Formación



- Mediante el desarrollo de esta línea se espera reducir el tiempo de “odisea diagnóstica”, como también evitar el desarrollo de discapacidad, en particular en niñas/os.
- Su desarrollo permitiría establecer compromisos y aunar criterios en el sector de la salud y la sociedad.

#### 4. Línea Protección e Inserción Social

- Esta línea requiere que las otras estén establecidas e implementadas.
- Se propone otorgar cobertura financiera desde el diagnóstico de la enfermedad hasta los cuidados paliativos.
- La falta de cobertura financiera genera riesgo de discapacidad. El Estado debe proteger a los ciudadanos con leyes que contribuyan a resolver sus problemas.
- Con protección financiera los pacientes dejan de constituir una carga familiar y social, ya que cuando no pueden trabajar debido a su enfermedad o enfermedades, tienen “que vivir casi de la caridad”.



## PRIORIZACIÓN DE OBJETIVOS DE LA LÍNEA DE: RECTORÍA, REGULACIÓN Y FISCALIZACIÓN

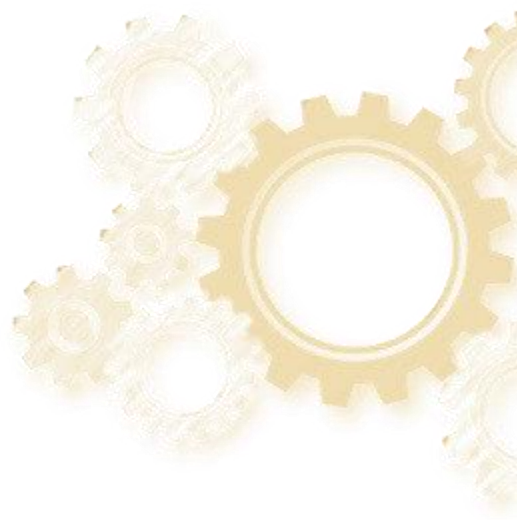
### ¿Cuáles fueron los consensos derivados del ejercicio de priorización con participación ciudadana?

Esta línea cuenta con cuatro objetivos, los cuales fueron priorizados de la siguiente manera:

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

### ¿Cuáles fueron los principales argumentos detrás de las decisiones de los grupos de trabajo?

- Los participantes mantuvieron el orden que se presentaba en el Plan Nacional.
- 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.
- Lo anterior 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.





## PRIORIZACIÓN DE OBJETIVOS DE LA LÍNEA DE: REGISTRO, INFORMACIÓN, INVESTIGACIÓN Y VIGILANCIA

### ¿Cuáles fueron los consensos derivados del ejercicio de priorización con participación ciudadana?

Para esta línea, se trabajó en torno a cinco objetivos, los cuales se priorizaron de la siguiente manera:

Tabla N°6 Priorización objetivos línea Registro, Información, Investigación y Vigilancia	
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.
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.
3	Desarrollar y ejecutar un protocolo de buenas prácticas para el uso de la información que incluya: el ingreso, integración, visualización, análisis y extracción de las diversas variables relevantes que apoyen el diseño de políticas públicas, investigación y la atención de personas con ER-EPOF-EH.
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.
5	Fortalecer la investigación científica/clínica sobre ER-EPOF-EH en Chile y potenciales terapias.

### ¿Cuáles fueron los principales argumentos detrás de las decisiones de los grupos de trabajo?

- Los participantes observan que los objetivos presentan un orden “natural” en el que debiesen cumplirse.
- Se expresa la 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 antes de su implementación, velando por la protección de la privacidad de los pacientes.
- Plantean que “debería existir un registro híbrido”, en el que pacientes, organizaciones de pacientes o equipos de salud podrían registrar información en la ficha electrónica.
- 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.
- Añaden la importancia de incorporar las regiones, con el fin de mejorar la información y acciones a desarrollar en distintas áreas del país.
- El último objetivo del ranking es el fortalecimiento de la investigación científica, pues consideran existe investigación de calidad a nivel internacional que podría adaptarse, replicarse o aplicarse a la realidad local.



## PRIORIZACIÓN DE OBJETIVOS DE LA LÍNEA DE: PROVISIÓN DE SERVICIOS ASISTENCIALES

### ¿Cuáles fueron los consensos derivados del ejercicio de priorización con participación ciudadana?

Esta línea contempla siete objetivos, los cuales fueron priorizados de la siguiente manera:

Tabla N°2 Priorización objetivos línea Provisión de Servicios Asistenciales	
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.
2	Garantizar el otorgamiento de diagnósticos y tratamientos de personas con ER- EPOF-EH.
3	Mejorar y fortalecer la capacidad diagnóstica de ER- EPOF-EH.
4	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	Pesquisar y prevenir factores de riesgo ambientales asociados al desarrollo de ER-EPOF-EH
6	Implementar acciones que contribuyan a otorgar tratamiento integral, oportuno y de calidad a personas con ER- EPOF-EH.
7	Integrar y crear programas de seguimiento, rehabilitación y cuidados paliativos focalizados en personas con ER- EPOF-EH y personas o poblaciones de riesgo.

### ¿Cuáles fueron los principales argumentos detrás de las decisiones de los grupos de trabajo?



- Los participantes priorizan el otorgamiento de diagnóstico oportuno y accesibilidad de tratamiento, dado que serían la base para la realización de los siguientes objetivos.
- Los siguientes ítems, se ordenan según una secuencia lógica de acciones, sobre las cuales entregan ciertas advertencias, tales como que el screening y pesquisa aluden a un grupo específico, por lo que no abordaría todas las enfermedades.
- Por otro lado, establecen que los programas de seguimiento, rehabilitación y cuidados paliativos debiesen extenderse a los cuidadores y cuidadoras.



## PRIORIZACIÓN DE OBJETIVOS DE LA LÍNEA DE: EDUCACIÓN, PROMOCIÓN Y FORMACIÓN

### A. EDUCACIÓN

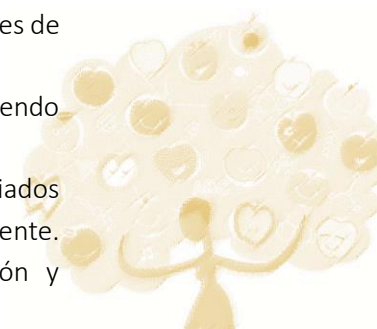
#### ¿Cuáles fueron los consensos derivados del ejercicio de priorización con participación ciudadana?

Respecto a Educación, se proponen siete objetivos, los cuales son priorizados de la siguiente manera:

Tabla N°3 Priorización objetivos sub tema Educación	
1	Elaborar planes de Humanización de la Educación profesional y técnica respecto a las ER-EPOF-EH para fomentar la inclusión y equidad, junto a la no discriminación o vulneración de Derechos Fundamentales.
2	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.

#### ¿Cuáles fueron los principales argumentos detrás de las decisiones de los grupos de trabajo?

- En base a sus experiencias, los participantes priorizan primero elaborar planes de humanización de la educación profesional respecto a las ER-EPOF-EH.
- En segundo lugar, posicionan la alfabetización en salud a las personas viviendo con ER-EPOF-EH, por la necesidad de centrar los procesos en los pacientes.
- Siguiendo los mismos argumentos, se continúa con la capacitación de aliados clave, fomentando su participación en diferentes procesos de apoyo al paciente.
- Luego, se dejan los objetivos enfocados en fomentar la alfabetización y convivencias en diversidad tanto en el ámbito educacional como laboral.





## PRIORIZACIÓN DE OBJETIVOS DE LA LÍNEA DE: EDUCACIÓN, PROMOCIÓN Y FORMACIÓN

### B. FORMACIÓN

#### ¿Cuáles fueron los consensos derivados del ejercicio de priorización con participación ciudadana?

En Formación, se proponen tres objetivos, los cuales fueron priorizados de la siguiente manera:

Tabla N°4 Priorización objetivos sub tema Formación	
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.

#### ¿Cuáles fueron los principales argumentos detrás de las decisiones de los grupos de trabajo?



- 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.
- Por último, crear un Centro Nacional de Formación.



## PRIORIZACIÓN DE OBJETIVOS DE LA LÍNEA DE: EDUCACIÓN, PROMOCIÓN Y FORMACIÓN

### C. PROMOCIÓN

#### ¿Cuáles fueron los consensos derivados del ejercicio de priorización con participación ciudadana?

En Promoción, se proponen cinco objetivos, los cuales fueron priorizados de la siguiente manera:

Tabla N°5 Priorización objetivos sub tema Promoción	
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 Cefsam 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.

#### ¿Cuáles fueron los principales argumentos detrás de las decisiones de los grupos de trabajo?

- Los participantes 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.
- Subrayan la importancia de los espacios de representación a todas las organizaciones de base, donde argumentan que los pacientes cuentan con el conocimiento de lo que sucede en terreno.



## PRIORIZACIÓN DE OBJETIVOS DE LA LÍNEA DE: PROTECCIÓN E INSERCIÓN SOCIAL

### ¿Cuáles fueron los consensos derivados del ejercicio de priorización con participación ciudadana?

Los participantes ordenaron cuatro objetivos, los cuales se priorizaron de la siguiente manera:

Tabla N°7 Priorización objetivos línea Protección e Inserción Social	
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.

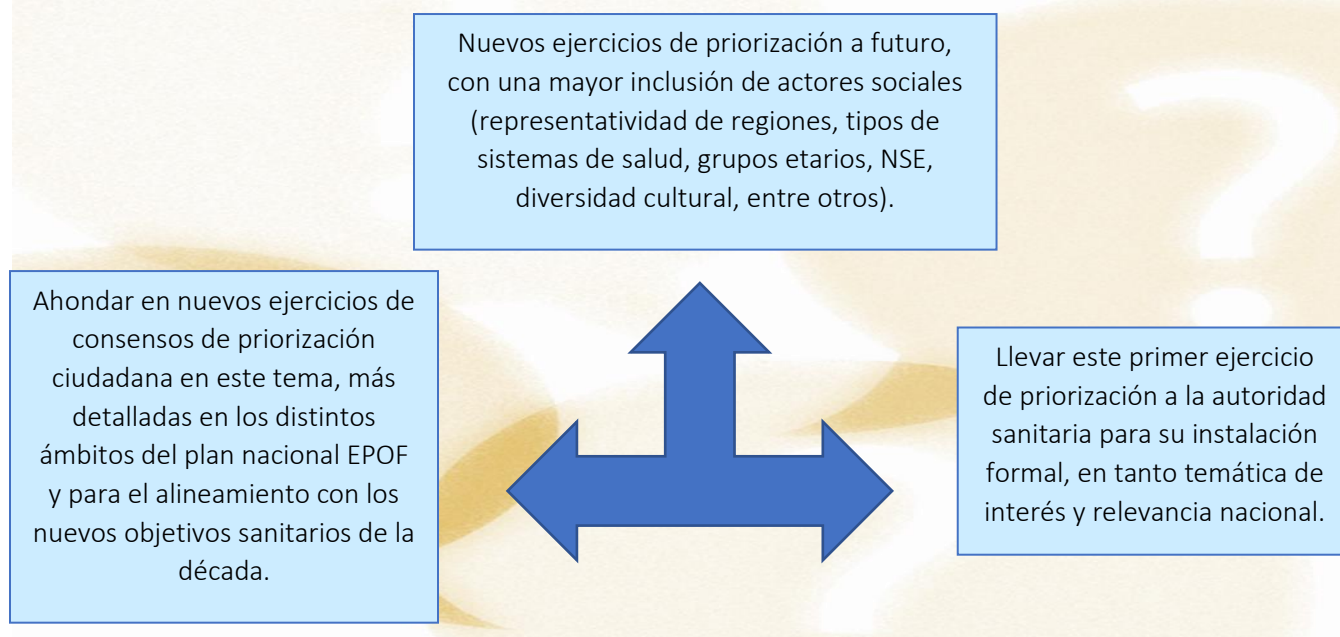
### ¿Cuáles fueron los principales argumentos detrás de las decisiones de los grupos de trabajo?



- En primer lugar, los participantes ubican el objetivo que trata la protección del patrimonio y pensiones de las personas con ER-EPOF-EH y sus cuidadores.
- 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.
- El tercer objetivo priorizado es la protección al derecho a la educación.
- Finalmente, el desarrollo de recomendaciones respecto a las necesidades de mayor comunicación e información en el área de inserción social.



## ¿PASOS A SEGUIR?



## ¿SIGUIENTE PASO URGENTE Y NECESARIO?

### CREACIÓN DE INSTITUCIONALIDAD QUE AMPARE EL PLAN NACIONAL DE ER-EPOF-EH:

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

<p><b>Iniciativa 1.2</b></p>	<p>Creación de una Comisión Asesora Ministerial en Enfermedades Raras o Poco Frecuentes, encargada de asesorar al Ministerio de Salud en la formulación de políticas, planes y programas; proponer acciones, estrategias, modificaciones a normativas, guías clínicas y protocolos referentes a materias relativas a dichas enfermedades y que esté integrada por representantes de diversos actores relevantes en la materia (Profesionales de la salud; Profesionales de área social, legal, estadísticas, comunicaciones, economía y finanzas entre otros; Organizaciones de la sociedad civil como Agrupaciones de pacientes, Universidades, fundaciones, centros de investigación, ONGs que se encuentren relacionadas con las enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes; Representantes ETESA y Comisión Nacional de investigación Científica y Tecnológica CONICYT; Representantes de los Ministerios de Salud; de Ciencias, Tecnologías, Conocimiento e Innovación; de Educación, de Desarrollo Social, entre otros).</p>
------------------------------	---



## ¿TEMAS EMERGENTES PARA SEGUIR DESARROLLANDO?

### **Rectoría, Regulación y Fiscalización:**

Algunos posicionan esta línea como primera prioridad y otros como segunda. No hubo un consenso entre grupos respecto a cuál debiese implementarse primero.

### **Registro, Información, Investigación y Vigilancia:**

Desarrollar un registro híbrido” y la importancia de “recuperar el derecho al acceso a la información propia en salud como paciente”. Pensar en la “interoperabilidad de registros entre público y privado, entre niveles de atención y entre regiones”.

### **Provisión de Servicios Asistenciales:**

Asegurar una atención oportuna en niños y niñas. Que madres y padres reciban ayuda por parte del Estado. Provisión de servicios durante el ciclo vital. Integrar y crear programas de seguimiento, rehabilitación y cuidados paliativos a cuidadores.

### **Educación, Promoción y Formación:**

Foco no sólo en los pacientes, sino que también en familia y cuidadores. Educar a otros profesionales fuera del área de la salud. Incorporar información generada por organizaciones y fundaciones sobre las enfermedades.

### **Protección e Inserción Social:**

Considerar las necesidades que surgen en el entorno del paciente a raíz de su enfermedad. 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 social. Incluir a cuidadores o facilitadores al interior de los colegios y que se vele por respetar cupos en los colegios y universidades para personas con estas condiciones de salud, con inclusión social progresiva.



## RESUMEN DE PRIORIZACIÓN DE OBJETIVOS PARA CADA LÍNEA ESTRATÉGICA DEL PLAN NACIONAL

Línea Estratégica		Priorización de Objetivos por Línea
1	<b>Rectoría, Regulación y Fiscalización</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>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.</li> <li>2. Crear o modificar normas legales que garanticen el cumplimiento de los objetivos contenidos en los planes y programas sobre ER-EPOF-EH.</li> <li>3. Definir estándares técnicos y de calidad de los servicios, recursos humanos y centros de referencia para la atención de personas con ER-EPOF-EH.</li> <li>4. Desarrollar actividades de monitoreo y fiscalización que aseguren el adecuado cumplimiento de planes y programas</li> </ol>
	<b>Registro, Información, Investigación y Vigilancia</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Diseñar y desarrollar un registro nacional único de Enfermedades Poco Frecuentes a través del co-diseño con actores relevantes del dominio de EPF, para almacenar información idónea para fines clínicos y de investigación utilizando un registro canónico y extendido.</li> <li>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.</li> <li>3. Desarrollar y ejecutar un protocolo de buenas prácticas para el uso de la información que incluya: el ingreso, integración, visualización, análisis y extracción de las diversas variables relevantes que apoyen el diseño de políticas públicas, investigación y la atención de personas con ER-EPOF-EH.</li> <li>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.</li> <li>5. Fortalecer la investigación científica/clínica sobre ER-EPOF-EH en Chile y potenciales terapias.</li> </ol>
2	<b>Provisión de Servicios Asistenciales</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>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.</li> <li>2. Garantizar el otorgamiento de diagnósticos y tratamientos de personas con ER- EPOF-EH.</li> <li>3. Mejorar y fortalecer la capacidad diagnóstica de ER- EPOF-EH.</li> <li>4. 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.</li> <li>5. Pesquisar y prevenir factores de riesgo ambientales asociados al desarrollo de ER-EPOF-EH</li> <li>6. Implementar acciones que contribuyan a otorgar tratamiento integral, oportuno y de calidad a personas con ER- EPOF-EH.</li> <li>7. Integrar y crear programas de seguimiento, rehabilitación y cuidados paliativos focalizados en personas con ER-EPOF-EH y personas o poblaciones de riesgo.</li> </ol>
3	<b>Educación</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>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.</li> <li>2. Alfabetizar en salud a las personas viviendo con ER-EPOF-EH sus familiares y cuidadores sobre su enfermedad, derechos, deberes, beneficios y oportunidades.</li> <li>3. Capacitar a los aliados clave para el cuidado, manejo, acompañamiento e inclusión de personas viviendo con ER - EPOF - EH y sus familias.</li> <li>4. Generar otros materiales atingentes a capacitación en ER-EPOF-EH para medios digitales disponibles actualmente y/o para Plataforma ER-EPOF-EH.</li> <li>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.</li> <li>6. Fomentar la alfabetización y convivencias en diversidad en el ámbito laboral para propiciar ambientes inclusivos.</li> <li>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.</li> </ol>
	<b>Formación</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Formar profesionales de la salud especialistas en tratamiento de personas con enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas.</li> <li>2. Capacitar de manera continua al personal de salud que atiende a personas con ER-EPOF-EH en Chile.</li> <li>3. Crear un Centro Nacional de Formación para el Estudio y Diagnóstico de las ER-EPOF-EH en Chile.</li> </ol>
	<b>Promoción</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>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 Cefsam y Servicios de Urgencias públicos y privados y todas las instancias que sean necesarias.</li> <li>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.</li> <li>3. Dar espacio de representación a todas las organizaciones de base de EPF a lo largo del país, federadas o no.</li> <li>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 personas con ER-EPOF-EH.</li> <li>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.</li> </ol>
4	<b>Protección e Inserción Social</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Desarrollar propuesta de resguardo del patrimonio y pensiones para personas con ER-EPOF-EH y cuidadores.</li> <li>2. Desarrollar recomendaciones respecto a las necesidades en el ámbito laboral para cuidadores y personas con ER-EPOF-EH.</li> <li>3. Desarrollar propuesta y programa respecto a la protección del derecho a educación de personas con ER- – EPOF -EH.</li> <li>4. Desarrollar recomendaciones respecto a las necesidades de mayor comunicación e información en el área de inserción social.</li> </ol>



## LISTA DE ORGANIZACIONES PARTICIPANTES DEL TALLER

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

\*Esta sistematización del taller fue financiada por la Cámara de la Innovación Farmacéutica, CIF.