



ALIANZAS CORPORATIVAS

Trabajo en red y avances legislativos:

Alianza entre FENPOF y fundaciones abre una nueva era de derechos para la comunidad 22q11 bajo la Ley de Enfermedades Raras y Poco Frecuentes

En un esfuerzo conjunto de colaboración entre diversas agrupaciones, se analizaron los alcances de la Ley N° 21.743. Esta normativa exige la creación de un registro oficial, guías clínicas específicas y una atención multidisciplinaria descentralizada, transformando las demandas de las familias en derechos respaldados por el Estado.

Por Lorena Cuevas M.



Imagen: prensa.presidencia.cl

El jueves recién pasado la FENPOF invitó a directores de distintas fundaciones para conocer de esta ley y poder divulgar entre nuestros beneficiarios en un acto de colaboración entre agrupaciones de distintas enfermedades.

¿Qué es la Ley 21.743?

Publicada el 8 de mayo de 2025, esta ley establece un marco normativo oficial para la planificación, desarrollo y ejecución de políticas públicas orientadas a las enfermedades poco frecuentes, raras o huérfanas (ERPOH).

Se define como enfermedad poco frecuente aquella que afecta a menos de 1 persona por cada 2.000 habitantes. Debido a su prevalencia, el Síndrome de Deleción 22q11.2 encaja dentro de este marco, lo que abre una puerta importante para la articulación de derechos y apoyos.

Principios rectores de la ley:

El artículo 3° de la norma consagra cuatro pilares esenciales para orientar cualquier política pública, plan o programa en la materia:

Cooperación: Fomento de la colaboración público-privada, intersectorial e interinstitucional para abordar estas patologías.

Participación de la sociedad civil: El Ministerio de Salud (MINSAL) debe garantizar la intervención activa de las organizaciones de pacientes y familiares como un componente central en el diseño de las políticas.

Humanización del trato: Se exige un enfoque interdisciplinario en la atención de salud, reconociendo el impacto integral de estas enfermedades en la persona y su entorno.

Protección de datos personales: Todo tratamiento de información médica debe ajustarse estrictamente a lo establecido en la Ley N° 19.628 sobre protección de la vida privada.

Pilares Clave de la Ley para nuestra Fundación

Esta ley no solo declara una intención, sino que crea herramientas concretas para mejorar la calidad de vida y el acceso a la salud:

Comisión Técnica Asesora: Se crea una instancia que asesorará al Ministerio de Salud (MINSAL). Es crucial que organizaciones de pacientes como nuestra fundación estén atentas a su conformación, ya que la ley exige incluir a representantes de la sociedad civil y entidades académicas.

Registro Nacional de Pacientes: Se implementará un registro oficial de personas con enfermedades poco frecuentes. Esto permitirá al Estado tener datos reales para dimensionar las necesidades de salud, mejorar la asignación de recursos y planificar la atención.

Listado Oficial: El MINSAL deberá mantener y actualizar un listado oficial de estas condiciones, lo que ayudará a estandarizar los diagnósticos y protocolos de atención

a nivel nacional. Significa que el 22q11 debe ser incorporado en el listado bianual de patologías raras del Ministerio de Salud. Esto obliga al Estado a levantar datos reales de cuántas personas viven con esta condición en Chile.

Creación de Guías Clínicas específicas: Con la ley en marcha, el MINSAL tiene el deber de diseñar e implementar protocolos y guías de práctica clínica estandarizadas. En la práctica, esto evitará que las familias tengan que "educar" a cada médico general o especialista que visitan sobre qué es el síndrome y cómo debe abordarse.

Uno de los grandes problemas del 22q11 es la centralización de los especialistas. La ley busca descentralizar la atención y asegurar que los comités de expertos validen diagnósticos y tratamientos sin importar si el paciente vive en Santiago, Talca o el extremo sur.

¿Qué deben hacer los pacientes y familias 22q11?

Para que una ley de bases deje de ser solo papel y se transforme en beneficios reales, la comunidad afectada debe activarse. Estas son las acciones clave que deben realizar:

1. Registrarse activamente

Una vez que el MINSAL habilite formalmente el **Registro Nacional de personas con enfermedades poco frecuentes**, cada paciente con diagnóstico confirmado de 22q11 (mediante examen genético como FISH o MLPA) debe registrarse, este registro debe realizarse mediante su médico tratante, esto es requisito taxativo de la ley.

Por qué importa: En salud pública, *"lo que no se registra, no existe"*. Si el registro muestra una masa crítica de pacientes con 22q11 en Chile, el Estado se verá obligado a destinar presupuestos, tratamientos y profesionales especializados para cubrir sus necesidades.

2. Fortalecer el tejido asociativo (Agruparse)

La ley entrega poder de decisión a las organizaciones de la sociedad civil. La acción individual tiene poco peso ante la Comisión Técnica Asesora. Los pacientes y cuidadores deben unirse o participar activamente en organizaciones dedicadas al síndrome en Chile (como **22q11 Chile** o la **Federación de Enfermedades Poco Frecuentes - FENPOF**) y nuestra propia fundación 22q11Chile.

La meta: Canalizar a través de estas agrupaciones las demandas específicas del síndrome, como el acceso a cirugías reconstructivas de paladar, el financiamiento de terapias de lenguaje a largo plazo o el apoyo psicopedagógico en colegios.

3. Exigir la aplicación de los principios de la ley en los centros de salud

Al asistir a controles en el sistema público (FONASA) o privado (ISAPRES), las familias deben hacer valer los principios de **cooperación interinstitucional** y **trato humanizado** consagrados en la ley. Si un hospital o CESFAM se niega a coordinar las citas de especialidad de un niño con 22q11 bajo el argumento de que "son departamentos distintos", la Ley 21.743 entrega el respaldo normativo para reclamar formalmente ante las Oficinas de Informaciones, Reclamos y Sugerencias (OIRS) o la Superintendencia de Salud.

#Síndrome22q11 #Ley21743 #FENPOF #Enfermedades Raras Chile

#Alianzas Corporativas #Trabajo En Red #EPOF #Minsal

#Salud Derecho #Descentralización Salud #Humanización Del Trato