



■ Día Mundial de las enfermedades raras

Claudia Fuentes Riveros
directora@latribuna.cl

Cada 28 de febrero se conmemora el Día Mundial de las Enfermedades Raras, una fecha que busca visibilizar a millones de personas que conviven con patologías de baja prevalencia y que, por su propia naturaleza, suelen enfrentar diagnósticos tardíos, tratamientos costosos y trayectorias de atención complejas.

A nivel global se han identificado más de siete mil enfermedades raras o poco frecuentes. En Chile, se estima que cerca de un millón de personas vive con alguna de estas condiciones, lo que sitúa el tema lejos de ser marginal dentro de la salud pública. Por ello, la jornada no solo cumple un rol de sensibilización, sino también de balance sobre los avances y las brechas que persisten en el sistema sanitario.

En la última década el país ha registrado progresos relevantes. La promulgación de la Ley Ricarte Soto en 2015 marcó un punto de inflexión al establecer un sistema de protección financiera para enfermedades

de alto costo. Gracias a este instrumento, pacientes han podido acceder a terapias que anteriormente resultaban prácticamente inaccesibles, entre ellas tratamientos para la atrofia muscular espinal, considerados entre los más costosos a nivel mundial.

A este avance se suma el desarrollo del Registro Nacional de Enfermedades Raras, iniciativa que busca dimensionar con mayor precisión la prevalencia y distribución de estos diagnósticos en el territorio. Contar con datos más robustos es un paso clave para la planificación sanitaria y la asignación de recursos.

Sin embargo, el panorama sigue mostrando contrastes cuando se observa desde las regiones. Diversos actores del sector salud coinciden en que persisten demoras prolongadas entre la aparición de síntomas y la confirmación diagnóstica, un fenómeno conocido internacionalmente como la "odisea diagnóstica". A ello se agrega la limitada disponibilidad de genetistas clínicos, la concentración de centros de alta comple-

jidad en la zona central y las dificultades socioeconómicas que muchas familias enfrentan para costear traslados y mantener controles especializados.

En territorios como Biobío, estas brechas adquieren especial relevancia. La distancia geográfica respecto de los principales centros de referencia y la desigual distribución de especialistas continúan siendo factores que inciden en la oportunidad del diagnóstico y en la continuidad de los tratamientos.

Entre los desafíos más reiterados por expertos se encuentran fortalecer la capacidad de sospecha diagnóstica en la atención primaria, avanzar en la descentralización de especialistas y consolidar el Registro Nacional con información verdaderamente representativa de todas las regiones del país.

A diez años de la Ley Ricarte Soto, el balance es claro: Chile ha dado pasos significativos en cobertura financiera y acceso a terapias de alto costo. No obstante, la evidencia territorial confirma que el reto pendiente es la equidad en la oportunidad de diagnóstico y en la disponibilidad de atención especializada.

En este nuevo Día Mundial de las Enfermedades Raras, el país se encuentra con avances concretos a nivel legislativo pero con tareas pendientes de acceso, para que el lugar de residencia no determine la velocidad—ni la posibilidad— de acceder a un diagnóstico y tratamiento oportunos. La conmemoración, más que un hito simbólico, sigue siendo un llamado a cerrar brechas que aún afectan a miles de familias, sobre todo en lugares más alejados de las grandes urbes.