

Fecha: 04-02-2026
Medio: Diario Oficial Edición Electrónica
Supl.: Diario Oficial de Chile - 1 Normas Generales
Tipo: Noticia general
Título: Decreto exento número 1, de 2026.- Aprueba Norma General Técnica N° 256 sobre Personas con Diagnóstico de Enfermedades poco Frecuentes, Raras o Huérfanas

Pág.: 29
Cm2: 726,0
VPE: \$ 217.800

Tiraje:
Lectoría:
Favorabilidad: Sin Datos
Sin Datos
☐ No Definida

DIARIO OFICIAL

DE LA REPUBLICA DE CHILE
Ministerio del Interior

I
SECCIÓN

LEYES, REGLAMENTOS, DECRETOS Y RESOLUCIONES DE ORDEN GENERAL

Núm. 44.367

Miércoles 4 de Febrero de 2026

Página 1 de 2

Normas Generales

CVE 2758220

MINISTERIO DE SALUD

Subsecretaría de Salud Pública

APRUEBA "NORMA GENERAL TÉCNICA N° 256 SOBRE PERSONAS CON DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES POCO FRECUENTES, RARAS O HUÉRFANAS"

Núm. 1 exento.- Santiago, 8 de enero de 2026.

Vistos:

Estos antecedentes; lo dispuesto en el DFL N° 1, de 2005, del Ministerio de Salud, que fija el texto refundido, coordinado y sistematizado del DL N° 2.763/79 y de las leyes N° 18.933 y N° 18.469; en el DFL N° 725, de 1967, Código Sanitario; en el decreto supremo N° 136, de 2004, que aprueba Reglamento Orgánico del Ministerio de Salud; en la ley N° 20.584; en la ley N° 20.850 que establece que crea un sistema de protección financiera para diagnósticos y tratamientos de alto costo; en la ley N° 19.966 que establece un régimen de garantías en salud; en la ley N° 21.743 que crea la ley de enfermedades poco frecuentes, raras o huérfanas; y en la resolución N° 36, de 2024, de la Contraloría General de la República, y

Considerando:

1. Que, al Ministerio de Salud le compete ejercer la función que corresponde al Estado de garantizar el libre e igualitario acceso a las acciones de promoción, protección, recuperación de la salud y de rehabilitación de la persona enferma, así como coordinar, controlar y, cuando corresponda, ejecutar las acciones.

2. Que, la ley N° 21.292, que crea la ley de enfermedades poco frecuentes, raras o huérfanas, establece un marco integral para la protección de personas diagnosticadas con éstas, a cargo del Ministerio de Salud, fijando objetivos, contenidos mínimos e información sistematizada y actualizada que permita diseñar, implementar y evaluar políticas públicas orientadas a este grupo de personas, para lo cual el artículo 6 dispone la creación de un Registro Nacional de personas con enfermedades poco frecuentes, raras o huérfanas, y en su inciso final establece la exigencia de dictar una norma técnica que regule su funcionamiento, determine las condiciones y el consentimiento expreso de las personas que padecen este tipo de enfermedades.

3. Que, las enfermedades poco frecuentes, raras o huérfanas son aquéllas que tienen una prevalencia menor a un caso cada dos mil habitantes y constituyen un conjunto heterogéneo de condiciones de alta complejidad clínica y elevado impacto sanitario, social, económico y familiar, respecto de las cuales existe evidencia nacional e internacional que demuestra la necesidad de contar con registros nacionales sistemáticos y estandarizados, como herramienta esencial para estimar su prevalencia real, caracterizar la carga de enfermedad, identificar brechas de acceso a diagnóstico y tratamiento, y orientar la toma de decisiones en salud pública.

4. Que, la experiencia comparada internacional, especialmente en países de la Unión Europea, Estados Unidos y América Latina, demuestra que los registros nacionales de enfermedades raras constituyen un estándar reconocido de buena gobernanza sanitaria, al permitir la interoperabilidad de datos, la vigilancia epidemiológica continua, el apoyo a la investigación clínica, la evaluación de tecnologías sanitarias y la planificación eficiente de recursos, elementos todos coherentes con los objetivos de la ley N° 21.743 ya citada.

5. Que, en el ámbito nacional, el diseño e implementación del Registro Nacional de personas con diagnóstico de EPOF ha sido fruto de un trabajo técnico progresivo, desarrollado desde el año 2017 y fortalecido a partir de la creación de la Oficina Nacional de Condiciones Crónicas Complejas y Enfermedades Poco Frecuentes del Departamento de Ciclo Vital de la

CVE 2758220

Director: Felipe Andrés Perotti Díaz
Sitio Web: www.diarioficial.cl

Mesa Central: 600 712 0001 Email: consultas@diarioficial.cl
Dirección: Dr. Torres Boonen N°511, Providencia, Santiago, Chile.

Este documento ha sido firmado electrónicamente de acuerdo con la ley N°19.799 e incluye sellado de tiempo y firma electrónica avanzada. Para verificar la autenticidad de una representación impresa del mismo, ingrese este código en el sitio web www.diarioficial.cl



Fecha: 04-02-2026
Medio: Diario Oficial Edición Electrónica
Supl.: Diario Oficial de Chile - 1 Normas Generales
Tipo: Noticia general
Título: Decreto exento número 1, de 2026.- Aprueba Norma General Técnica N° 256 sobre Personas con Diagnóstico de Enfermedades poco Frecuentes, Raras o Huérfanas

Pág.: 30
Cm2: 726,0
VPE: \$ 217.800

Tiraje:
Lectoría:
Favorabilidad:

Sin Datos
Sin Datos
☐ No Definida

Subsecretaría de Salud Pública, incorporando la participación de equipos técnicos del Ministerio de Salud, profesionales clínicos expertos y agrupaciones de pacientes.

6. Que, el Registro Nacional de personas con diagnóstico de enfermedades poco frecuentes, raras o huérfanas se configura como un instrumento oficial, único y obligatorio del sistema de salud, aplicable a prestadores públicos y privados, cuya finalidad primordial es el interés público sanitario, y cuyo ámbito objetivo de aplicación deriva del listado aprobado por el Ministerio de Salud conforme a lo dispuesto en el artículo 5° de la ley N° 21.743, y se estructura bajo un modelo de vigilancia pasiva, individual y continua, resultando indispensable que su implementación sea regulada mediante una Norma Técnica que establezca los estándares operativos, técnicos, éticos y administrativos necesarios, incluyendo criterios de inclusión y exclusión, tipos de diagnóstico aceptados, roles y responsabilidades de los actores del sistema, variables mínimas a registrar, mecanismos de aseguramiento de la calidad de los datos, resguardo de la información, y procedimientos de análisis, reporte y difusión de resultados.

7. Que, la exigencia de consentimiento informado expreso, a cargo del médico tratante, constituye una garantía esencial para la protección de los derechos de las personas con enfermedades poco frecuentes, raras o huérfanas, asegurando que estas comprendan la finalidad del Registro, el uso que se dará a sus datos personales y las salvaguardas aplicables, todo ello en conformidad con la ley N° 19.628, sobre Protección de la Vida Privada, y con la Ley N° 20.719, que establece un nuevo régimen de protección de datos personales y que entrará en vigencia en diciembre del año 2026.

8. Que, mediante memo B26 N° 561, de 19 de diciembre de 2025, de la jefa de División de Prevención y Control de Enfermedades de la Subsecretaría de Salud Pública, se solicitó la aprobación de la norma técnica en comento, acompañando el documento final revisado y concordado por los distintos equipos técnicos.

9. Que, en mérito de lo anterior, dicto el siguiente

Decreto:

1°.- Aprueba "Norma General Técnica N° 256 sobre Personas con Diagnóstico de Enfermedades poco Frecuentes, Raras o Huérfanas" cuyo texto se adjunta y forma parte del presente decreto y que consta de 35 páginas, todas ellas visadas por la jefatura de la División de Prevención y Control de Enfermedades de la Subsecretaría de Salud Pública.

2°.- Publíquese, por el Departamento de Ciclo Vital de la División de Prevención y Control de Enfermedades de la Subsecretaría de Salud Pública, el texto íntegro del documento "Norma General Técnica N°256 sobre Personas con Diagnóstico de Enfermedades poco Frecuentes, Raras o Huérfanas" y del presente decreto en el sitio web www.minsal.cl, a contar de su total tramitación, para su adecuado conocimiento y difusión.

3°.- Remítase un ejemplar del documento "Norma General Técnica N° 256 sobre Personas con Diagnóstico de Enfermedades poco Frecuentes, Raras o Huérfanas" y del presente decreto a los Servicios de Salud y a las Secretarías Regionales Ministeriales de Salud del país.

4°.- Déjese establecido que la presente norma técnica entrará en vigencia a contar de su publicación en el Diario Oficial.

Anótese, comuníquese y publíquese.- Por orden del Presidente de la República, Ximena Aguilera Sanhueza, Ministra de Salud.

Transcribo para su conocimiento decreto exento N° 1, del 8 de enero de 2026, aprueba Norma General Técnica N° 256 sobre Personas con Diagnóstico de Enfermedades poco Frecuentes, Raras o Huérfanas.- Por orden de la Subsecretaría de Salud Pública.- Saluda atentamente a Ud., Yasmína Viera Bernal, Jefa de la División Jurídica, Ministerio de Salud.