

Hasta 1,5 millones de personas en Chile enfrentan barreras de diagnóstico y cobertura por enfermedades raras

En Chile, entre 1 y 1,5 millones de personas podrían vivir con una enfermedad rara, lo que representa cerca del 5% de la población.

Sin embargo, la falta de diagnóstico oportuno y las brechas de cobertura para terapias de alto costo siguen siendo los principales desafíos para quienes conviven con estas patologías.

POCO FRECUENTES

Las enfermedades poco frecuentes o también conocidas como raras afectan a menos de 1 de cada 2.000 personas, según la Organización Mundial de la Salud (OMS). Aunque cada una tiene baja prevalencia individual, en conjunto constituyen un problema sanitario de gran magnitud: existen entre 6.000 y 8.000 enfermedades raras identificadas en el mundo, que afectan a más de 300 millones de personas, es decir, entre un 6% y un 8% de la población global.

Una de las principales barreras es el retraso en el diagnóstico. Debido a su baja frecuencia y diversidad clínica, muchas veces estas patologías no son identificadas a tiempo, lo que prolonga la incertidumbre de pacientes y familias e impide iniciar tratamientos tempranos. La mayoría tiene origen genético, aunque también pueden ser autoinmunes, infecciosas, degenerativas y oncológicas.

“El principal desafío de las enfermedades raras no es solo su complejidad médica, sino el tiempo que las personas pasan sin diagnóstico. Cada año de espera es un año sin tratamiento, sin orientación y sin certezas. La



FOTO REFERENCIAL.

investigación clínica cumple un rol clave para acortar esa brecha y generar evidencia que permita mejorar el acceso a terapias”, afirma el doctor Marcelo Garrido, director técnico del Centro de Estudios Clínicos SAGA.

El impacto es especialmente relevante en la infancia. De acuerdo con la National Organization for Rare Disorders, cerca del 50% de quienes viven con enfermedades raras son niños, lo que convierte el acceso temprano a diagnóstico y tratamiento en un factor determinante para su calidad de vida y desarrollo.

CONMEMORACIÓN

En este contexto, cada último día de febrero se conmemora el Día Mundial de las Enfermedades Raras, una iniciativa impulsada por EURORDIS para generar conciencia sobre estas patologías y promover el diagnóstico temprano, la investigación y el apoyo a pacientes y sus familias. En 2026, al no ser año bisiesto, la conmemoración se realizará el 28 de febrero.

En Chile, organizaciones de la sociedad civil como la Fundación Chilena de Enfermedades Poco Frecuentes (FENPOF) han impulsado

la visibilización de esta realidad y el acompañamiento a las familias, en un escenario donde aún existen importantes brechas de cobertura y financiamiento para terapias de alto costo.

En un contexto donde la medicina avanza hacia tratamientos personalizados y de precisión, la conmemoración de esta fecha busca reforzar la colaboración entre ciencia, Estado, industria y organizaciones de pacientes, con el objetivo de avanzar hacia sistemas de salud más equitativos y capaces de responder también a quienes viven con patologías poco frecuentes.