

ACTA DE REUNION	
Acta Nº: 1	Lugar: zoom
Fecha: 04 de enero 2023	Hora: 15:00-16:00
Citada por: Valentina Cortínez- Cecilia Rodríguez	Responsable acta: Valentina Cortinez
Objetivo: estado de avance ruta inicial	

PARTICIPANTES		
Nº	NOMBRE	DEPENDENCIA
1	Víctor Rodríguez	Federación de Enfermedades Poco Frecuentes Chile
2	Andrea Guerrero	Dpto. de Coordinación de Garantías y Prestaciones en Salud/División de Planificación Sanitaria
3	Pietro Cifuentes	Dpto. de Coordinación de Garantías y Prestaciones en Salud/División de Planificación Sanitaria
4	Tamara Doberti	Dpto. de Coordinación de Garantías y Prestaciones en Salud/División de Planificación Sanitaria
5	Paula Nahuelhual	Dpto. Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basada en Evidencia/ División de Planificación Sanitaria
6	Paulina Vera	Dpto. de Estadística e Información en Salud/ División de Planificación Sanitaria
7	Lorena Velozo	Dpto. de Estadística e Información en Salud/ División de Planificación Sanitaria
8	Ana María Merello	Dpto. GES, Redes Complejas y Líneas Programáticas/ División de Gestión de la Red Asistencial
9	Paulina Torrealba	Dpto. GES, Redes Complejas y Líneas Programáticas/ División de Gestión de la Red Asistencial
10	María Trinidad Covarrubias	Dpto. de Coordinación de Garantías y Prestaciones en Salud/División de Planificación Sanitaria
11	Judit Vilario	Federación Chilena de Enfermedades Raras
12	Valentina Cortínez	Dpto. de Coordinación de Garantías y Prestaciones en Salud/División de Planificación Sanitaria

Desarrollo de la reunión
<p>Tabla:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Avances de líneas de trabajo</li> <li>2. Varios</li> </ol> <p>Valentina Cortínez da la bienvenida y Andrea Guerrero realiza un resumen de los antecedentes de la creación y trabajo de la mesa para contextualizar a los nuevos asistentes.</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Se informan los avances en las distintas líneas de trabajo:             <ol style="list-style-type: none"> <li>a. Crear una institucionalidad para la formulación, planificación, desarrollo y evaluación de</li> </ol> </li> </ol>

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:

- Se elaboró la resolución que crea la “Oficina de coordinación de enfermedades poco frecuentes” que dependería del Departamento de Coordinación de Garantías y Prestaciones en Salud de la DIPLAS. Se encuentran en revisión las funciones de todas las Oficinas del Departamento de Coordinación de Garantías (GES, EPOF, DAC y LRS), ya que se espera exista coherencia entre ellas.
  - Se elaboraron los documentos formales solicitando el nombramiento oficial de referentes técnicos para el trabajo de la mesa, a modo de favorecer la continuidad de las líneas de trabajo y asignar responsabilidades.
- b. Otorgar una atención de salud oportuna y de calidad a las personas con ER-EPOF-EH a través de establecimientos de salud coordinados e integrados entre sí, con capital humano, infraestructura y equipamiento adecuado para una atención integral:
- Se solicitó a biblioteca MINSAL la búsqueda de referencias sobre modelos de atención en EPOF-ER-EH: 110 resultados los cuales serán revisados por el equipo de DIGERA y ETESA.
  - Se solicitó al Dpto. de ETESA/SBE realizar una síntesis de evidencia sobre estándares de atención en EPOF-ER-EH: ETESA realizará una búsqueda para conocer cómo se aplican los modelos de atención en países similares a Chile. Se espera puedan entregar un primer producto en marzo para que el equipo de DIGERA pueda convocar y trabajar con los expertos en la definición de estándares e identificación de brechas, con la posterior elaboración de un documento como resultado de este trabajo.
  - Judit Vilaró plantea la problemática que han presentado algunas personas que viven con EPOF-ER-EH al momento de la entrega de resultados de exámenes genéticos por parte del laboratorio debido a que estos no se encuentran estandarizados ni con protocolos establecidos de campos mínimos o formato, lo que dificulta el diagnóstico por parte de los profesionales. Se informa que se intencionará la búsqueda de más antecedentes para ser planteado a los expertos y poder, junto a la búsqueda de evidencia, abordar esta línea.
- c. 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:
- Actualmente existen 2 patologías en el programa nacional de pesquisa neonatal. Se ha presentado en 3 oportunidades el proyecto ex ante al Ministerio de Desarrollo Social y la Familia para la ampliación a 26 patologías. Este proyecto no ha sido priorizado anteriormente, por lo que se presentará nuevamente durante el año 2023 para su evaluación y solicitud

de recursos para el 2024.

- Se están llevando a cabo reuniones entre FONASA y DIGERA para determinar el costeo. Se identificó con FONASA exámenes de screening neonatal que tienen codificación en arancel MAI y MLE y desde el 2022 está incluido el screening para 30 patologías.

d. Línea Estratégica 3 Educación, Promoción y Formación:

- Se están realizando coordinaciones con el área de capacitación MINSAL y otros equipos técnicos para identificar la vía de desarrollo, presupuesto, línea temporal, etc.

e. Diseñar y desarrollar un registro nacional único de ER-EPOF-EH a través del co-diseño con actores relevantes del dominio sobre dichas enfermedades, para almacenar información idónea para fines clínicos y de investigación utilizando un registro canónico y extendido:

- Estado Convenio Orphanet: el Dpto. de Coordinación de Garantías se encuentra elaborando una minuta en la cual se detallan los compromisos que tendría el Estado Chileno en el caso de que adscriba a este convenio.
- Sistema de registro diseñado por MINSAL: Lorena Velozo de DEIS entrega los antecedentes sobre este tema: durante el año 2017 se elaboró una maqueta de registro para la caracterización de las personas viviendo con EPOF-ER-EH, posterior a la identificación de las variables necesarias, sin incluir aspectos de seguimiento clínico. Se realizó un lanzamiento de esta maqueta ya que había un desarrollo planificado, sin embargo con el cambio de gobierno de esa época no se continuó desarrollando el trabajo ni se llegó a implementar. En este escenario, Valentina Cortínez refiere que se realizarán reuniones con DEIS para evaluar la mejor manera de continuar con este desarrollo utilizando ya sea las plataformas existentes en el Ministerio o contratando servicios externos.

f. Inicio de coordinaciones interministeriales:

- Se llevará a cabo una reunión con la referente del Gabinete de Salud Pública ante MIDESO en las áreas de Rehabilitación, Discapacidad y Cuidados, para la instalación de este tema.
- Se plantea la idea de intencionar que un representante de MIDESO presente los beneficios para cuidadores o personas con ErPfhDc: subsidios, atenciones preferenciales, ayudas técnicas, carnet de discapacidad, con la posibilidad de generar difusión e identificación de otras necesidades y los participantes refieren estar de acuerdo.

2. Varios

- a. Creación de carpeta compartida: Se informa que hace una semana se envió el instructivo a los correos de los integrantes: se debe instalar en cada equipo el aplicativo WinSCP y configurarlo según se encuentre dentro o fuera de la red MINSAL. Se envió vía correo electrónico un link de descarga del aplicativo y credenciales (usuario y contraseña) a cada

uno. Se refuerza que los documentos son de uso interno de los integrantes de la mesa quienes firmaron su compromiso de confidencialidad. Ante la necesidad, se debe consultar la factibilidad de compartir documentos con personas externas a la mesa.

- b. Proyecto de ley: se están trabajando las indicaciones al proyecto de ley.
- c. Revisión de otras líneas de trabajo: El Dpto. de Coordinación de Garantías se encuentra revisando líneas de trabajo de la propuesta de plan nacional que no hayan sido priorizadas en primera instancia, pero que podrían ser abordadas por este equipo.
- d. Víctor Rodríguez plantea que el día 28 de febrero se conmemora el día de las enfermedades raras y refiere que las organizaciones de pacientes se encuentran planificando actividades en conjunto con la CIF. Específicamente consulta si el Ministerio realizará alguna actividad como por ejemplo relevar el trabajo de esta mesa o los avances en la estrategia nacional de salud. Andrea Guerrero refiere que se va a plantear este tema con el gabinete del Subsecretario de Salud Pública.

#### ACUERDOS Y COMPROMISOS

1. Se acuerda suspender la reunión de la mesa del mes de febrero debido a la alta probabilidad de inasistencia de los integrantes por vacaciones. De todas formas se seguirán abordando las líneas de trabajo con los subgrupos para presentar avances en la próxima reunión: miércoles 01 de marzo de 15 a 17 hrs.