

**CEI N° 40 ENCARGADA DE FISCALIZAR LOS ACTOS DEL GOBIERNO
RELACIONADOS CON EL FUNCIONAMIENTO DEL SISTEMA DE PROTECCIÓN
FINANCIERA PARA EL DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE ENFERMEDADES
DE ALTO COSTO Y LA INCORPORACIÓN DE NUEVAS COBERTURAS EN ÉSTE.
(CEI 40)**

**PERÍODO LEGISLATIVO 2022- 2026
372ª LEGISLATURA
SESIÓN ORDINARIA N°8
CELEBRADA EL DÍA LUNES 8 DE ABRIL DE 2024, DE 12:38 A 14:04 HORAS.**

SUMA

1. Continuó su cometido y dio cumplimiento a lo encomendado en su mandato.

ASISTENCIA

Asistieron de manera presencial los diputados y diputadas Mónica Arce, Danisa Astudillo, Félix González, Tomás Lagomarsino, Enrique Lee, Hernán Palma y Hugo Rey.

Como invitados, concurrió la Subsecretaria de Salud Pública, señora Andrea Albagli Iruretagoyena; el doctor Juan Francisco Cabello; En representación de la Fundación Microtia e Hipoacusia, señora Betsabe Jara; En representación de la Corporación de Fibrosis Quística, señoras Cecilia Ponce Cid y Daniela Carvajal Izquierdo; En representación de la Fundación Porfiria Chile, señora Eileen Hudson junto al señor Enrique Williams. Además, participó en representación del Ministerio de Salud, la Jefa del Departamento de Coordinación de Garantías y Prestaciones en Salud, doctora Andrea Guerrero Ahumada.

Actuó como Secretaria Abogada, la señora Ana María Skoknic Defilippis y, como abogado ayudante, el señor Ignacio Vásquez Mella.

CUENTA

Se recibieron los siguientes documentos:

1.- Comunicación de Fame Chile, mediante la cual remite listado de correos con el Ministerio de Salud. Los primeros 5 pacientes fueron sugeridos por Fame Chile y no escogidos por alguna comisión del Ministerio.

ORDEN DEL DÍA

La Subsecretaria de Salud Pública, señora Andrea Albagli Iruretagoyena expuso en base a una presentación¹ que dejó a disposición de la Comisión, donde respondió preguntas sobre la historia del Programa de Pesquisa Neonatal y qué exámenes incluye actualmente; cómo se evalúa el programa y que estadísticas manejan tanto en el sector público como privado; costo actual para el Estado; pesquisa neonatal en otros países de Latinoamérica con evidencia comparada; esfuerzos para ampliar la pesquisa; proyecto de pesquisa neonatal ampliada y, situación en el sector privado.

El doctor Juan Francisco Cabello expuso en base a una presentación que dejó a disposición de la Comisión, quien se refirió a la pesquisa neonatal ampliada en Chile, haciendo alusión a los éxitos y desafíos en la materia.

La Presidenta de la Fundación Microtia e Hipoacusia, señora Betsabe Jara se refirió a la condición de Microtia y a la enfermedad de Hipoacusia y, a los síndromes y patologías asociadas, precisando que son enfermedades poco frecuentes.

Asimismo, hizo alusión a algunas necesidades que requieren, como por ejemplo, la adquisición de audífonos de conducción ósea.

Por su parte, solicitó el ingreso de estas enfermedades a la Ley Ricarte Soto y, además, gestionar mayores recursos para poder hacer frente a la gran cantidad de nuevas patologías raras y poco frecuentes que van apareciendo y diagnosticando, en virtud de los avances de la tecnología.

La Corporación de Fibrosis Quística, señora Beatriz Trennert en términos generales, hizo alusión a la historia de la Corporación y a los esfuerzos que han realizado para importar los medicamentos necesarios para el tratamiento de la enfermedad, haciendo alusión a la necesidad de adquirir el fármaco Trikafta, debido a sus grandes efectos positivos en los pacientes.

Explicó que la traba de incorporar el medicamento a la Ley Ricarte Soto era que no estaba incorporada en el registro del Instituto de Salud Pública, circunstancia que ya cambió, sin embargo, aún no sería incorporado.

La Fundación Porfiria Chile, señora Eileen Hudson comentó que es una agrupación chilena con personalidad jurídica y sin fines de lucro, quienes representan a personas con sospecha o diagnóstico de Porfiria, enfermedad que tampoco, se encuentra incluida en la Ley Ricarte Soto.

Comentó que la Porfiria es un grupo de enfermedades ocasionadas por la acumulación excesiva de porfirina, una proteína que ayuda a la hemoglobina a transportar el oxígeno en la sangre, donde los síntomas pueden variar según el tipo específico, afectando el sistema nervioso y otros órganos.

¹ <https://www.camara.cl/legislacion/comisiones/documentos.aspx?prmID=4181> (Sesión 8)

Asimismo, hizo alusión a los pacientes que se atienden en Fonasa y en el sector privado.

ACUERDOS

Se acordaron los siguientes acuerdos:

1. Acordó solicitar al Presidente de la Cámara, tener a bien, recabar el acuerdo de la Corporación para prorrogar el plazo de su mandato, con la finalidad de continuar escuchando a otras organizaciones que se requiere para el cumplimiento de su cometido. El plazo vence el 17 de abril, y se solicita el acuerdo para prorrogarlo por veintiún días, esto es, hasta el 11 de mayo de 2024.

2. Oficiar a la Subsecretaria de Salud, para que informe sobre cuáles serían las 26 patologías nuevas que se incorporarían en el programa de Pesquisa Neonatal Ampliada.

El debate suscitado en esta sesión queda archivado en un registro de audio a disposición de las señoras y de los señores diputados de conformidad a lo dispuesto en el artículo 256 del Reglamento de la Cámara de Diputados.

Habiendo cumplido con su objeto, la sesión se levanta a las **14:04** horas.

ANA MARÍA SKOKNIC DEFILIPPIS
Secretaria Abogado de la Comisión

**COMISIÓN ESPECIAL INVESTIGADORA ENCARGADA DE
FISCALIZAR LOS ACTOS DEL GOBIERNO RELACIONADOS CON EL
FUNCIONAMIENTO DEL SISTEMA DE PROTECCIÓN FINANCIERA PARA
EL DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE ENFERMEDADES DE ALTO
COSTO Y LA INCORPORACIÓN DE NUEVAS COBERTURAS EN ESTE**

Sesión 8ª, celebrada en lunes 8 de abril de 2024,
de 12:38 a 14:04 horas.

Preside el diputado señor Tomás Lagomarsino.

Asisten las diputadas señoras Mónica Arce y Danisa Astudillo, y los diputados señores Félix González, Enrique Lee, Hernán Palma y Hugo Rey.

Concurren, en calidad de invitados, la subsecretaria de Salud Pública, señora Andrea Albagli Iruretagoyena; el doctor Juan Francisco Cabello; la presidenta de la Fundación Microtia e Hipoacusia Chile, señora Betsabé Jara Jiménez; la directora de la Corporación Fibrosis Quística, señora Daniela Carvajal Izquierdo, junto con la señora Cecilia Ponce Cid; la presidenta de la Fundación Porfiria Chile, señora Eileen Hudson Frías, junto con el señor Enrique Williams, y la jefa del Departamento de Coordinación de Garantías y Prestaciones en Salud del Ministerio de Salud, doctora Andrea Guerrero Ahumada.

TEXTO DEL DEBATE

-Los puntos suspensivos entre corchetes [...] corresponden a interrupciones en el audio.

El señor **LAGOMARSINO** (Presidente).- En el nombre de Dios y de la Patria, se abre la sesión.

La señora Secretaria dará lectura a la Cuenta.

*-La señora **SKOKNIC**, doña Ana María (Secretaria), da lectura a la Cuenta.*

El señor **LAGOMARSINO** (Presidente).- Señora Secretaria, ¿ha llegado respuesta a los oficios enviados al Ministerio de Salud?

La señora **SKOKNIC**, doña Ana María (Secretaria).- Se ha dado cuenta de todos los oficios que han llegado y están a disposición en la página web. Hoy no ha llegado ninguno.

El señor **LAGOMARSINO** (Presidente).- Todavía está pendiente la respuesta de varios oficios enviados a dicho ministerio.

Entiendo que la doctora Andrea Guerrero nos ha acompañado de manera permanente en la comisión. Hoy se encuentra con nosotros la subsecretaria de Salud Pública.

Obviamente, nuestra intención no es polemizar por la nula respuesta a los oficios, pero estamos en la etapa final de esta comisión especial investigadora y los antecedentes que puedan ser entregados son importantes para la misma.

En ese contexto, vengo de una sesión de la comisión especial investigadora sobre socavones, en la cual el Presidente de la comisión acordó enviar a la Contraloría los antecedentes de quienes no respondieron los oficios.

La gracia no es que en esta comisión suceda lo mismo, sino que sean respondidos, pues no son oficios ni muy polémicos ni muy difíciles. Obviamente, la gracia es tenerlos antes.

La señora **SKOKNIC**, doña Ana María (Secretaria).- Antes de la próxima semana.

El señor **LAGOMARSINO** (Presidente).- Antes de la próxima semana, dado que se nos acaba la vigencia de esta comisión.

Ofrezco la palabra sobre la Cuenta.

Tiene la palabra el diputado Hernán Palma.

El señor **PALMA**.- Señor Presidente, por su intermedio saludo a la subsecretaria y a nuestros invitados.

Solo pido confirmar si vamos a sesionar el jueves en la sede del ex Congreso Nacional, en Santiago.

El señor **LAGOMARSINO** (Presidente).- De no prorrogarse, a esta comisión le queda una última sesión el próximo

lunes, y la sesión del 22 de abril solo puede tener por objeto, entiendo...

La señora **SKOKNIC**, doña Ana María (Secretaria).- Señor Presidente, después del 17 de abril hay solo quince días para que ustedes voten las conclusiones.

El señor **LAGOMARSINO** (Presidente).- La Secretaría nos ha informado que no se puede sesionar ni jueves ni en semana distrital ni en Santiago sin la aprobación de los Comités. Y para elevar la solicitud, debe pasar previamente por la comisión.

Ahora bien, obviamente esta semana está el tema del proyecto de ley corta de Isapres, que nos tiene a todos de cabeza. Entiendo que esta semana se despacharía, y nuestra intención no es sobrecargar aún más a la Secretaría de esta comisión, porque coincide con la Secretaría de la Comisión de Salud, y sé que están bastante abocados al proyecto de ley corta. Por eso mismo, hemos tenido algunas dificultades.

Entonces, en ese contexto, para no hacer la solicitud señalada este jueves, ¿es posible pedir a los Comités que nos autoricen a sesionar extraordinariamente en Santiago, dado que allá tenemos muchas más posibilidades de reemplazar a los diputados que habitualmente no pueden o no podrían concurrir? Además, muchos de los representantes de agrupaciones de pacientes son de la Región Metropolitana, lo que nos haría más fácil recibir a las agrupaciones que nos falta invitar y que están muy interesadas en asistir, sobre todo considerando que nos quedan dos semanas para que finalice esta comisión especial investigadora.

La señora **SKOKNIC**, doña Ana María (Secretaria).- ¿Para qué jueves quieren pedir la sesión?

El señor **LAGOMARSINO** (Presidente).- Para el 18 de abril.

La señora **SKOKNIC**, doña Ana María (Secretaria).- No se puede, porque el 17 vence el plazo.

El señor **LAGOMARSINO** (Presidente).- Habría que pedir para el 11 de abril, sí o sí.

La señora **SKOKNIC**, doña Ana María (Secretaria).- No sé si van a ir, porque todos van a estar trabajando en el proyecto de ley corta de Isapres.

El señor **LAGOMARSINO** (Presidente).- De lo contrario, no podríamos recibir a todas las agrupaciones de pacientes. La gracia es que sea una sesión un poco más prolongada, para poder escucharlas a todas.

El señor **PALMA**.- Señor Presidente, ¿cuántas organizaciones quedan por recibir?

El señor **LAGOMARSINO** (Presidente).- Son bastantes.

Obviamente, se puede prescindir de algunas, porque han sido representadas por otras que ya han venido, pero si realizamos una sesión que pueda ser extensa y en Santiago, una sesión extraordinaria, sería perfecto.

Ahora, la otra posibilidad es que pidamos una prórroga adicional de la vigencia de esta comisión, pero solo puede ser concedida por la Sala.

Entonces, la cuestión no es extender más allá una comisión especial investigadora, sino ajustarla a los tiempos propios de la misma, pero necesitamos una sesión especial y la Secretaría me comenta que solo puede ser el jueves 11 de abril.

La señora **SKOKNIC**, doña Ana María (Secretaria).- O sea, tiene que ser antes del 17 de abril.

El señor **LAGOMARSINO** (Presidente).- Podríamos sesionar el 15 de abril desde más temprano, en Santiago. También es una posibilidad. Sería el próximo lunes.

La señora **SKOKNIC**, doña Ana María (Secretaria).- Según lo que les informé, también para el 15 de abril hay que pedir el acuerdo de los Comités.

El señor **LAGOMARSINO** (Presidente).- Sí o sí, hay que solicitar el acuerdo de los Comités; el punto es que hay dos opciones: hacer una sesión especial el 11 de abril o el 15 desde más temprano.

Esas son las únicas posibilidades que tenemos.

¿Alguno de los diputados de la comisión quiere referirse al punto?

Tiene la palabra el diputado Enrique Lee.

El señor **LEE**.- Señor Presidente, con todo respeto, solo quiero hacer una salvedad a los colegas.

Cuando se comenzó a discutir sobre las fechas de funcionamiento de esta comisión, había dos opciones: lunes y martes, y quiero hacer presente que los diputados que hemos salvado, en cierta forma, esta comisión, hemos sido justamente los que queríamos que se sesionara los martes.

Al menos yo, que soy de regiones, he tenido que hacer un tremendo cambio en mi agenda para poder cumplir, y a usted le consta, señor Presidente, que hemos cumplido en todas las sesiones. Sin embargo, me llama la atención que aquellos colegas que votaron para sesionar los lunes brillen por su ausencia.

Esa es una primera cosa.

En segundo lugar, creo que es tan importante lo que se está discutiendo que no veo ningún impedimento, y creo que además la Sala lo va a aprobar, para que pidamos una prórroga, porque sesionar este jueves, a mí, por lo menos, me va a ser imposible. Va a haber riesgo de que fracase la comisión, lo que sería un tremendo bochorno.

Por otro lado, en cuanto a esto de que reemplacen los colegas de Santiago, usted sabe que hay que estar enchufado con el tema, señor Presidente. No van a tener el contexto.

Así, a la chilena, le pido, señor Presidente, que solicitemos una prórroga y zanjemos el tema por esa vía.

Gracias.

El señor **LAGOMARSINO** (Presidente).- Entonces, voy a recabar el acuerdo de la comisión para solicitar una prórroga de esta comisión en los términos planteados por el diputado Enrique Lee, por quince días.

Tiene la palabra la Secretaria.

La señora **SKOKNIC**, doña Ana María (Secretaria).- La comisión termina el 17 de abril, la semana del 29 es distrital, y luego está la semana del 22 de abril, en que se podría sesionar, y con eso ganan una sesión. Luego viene la semana del 6 de mayo.

El señor **LAGOMARSINO** (Presidente).- La semana del 6 de mayo no estaría incluida.

La señora **SKOKNIC**, doña Ana María (Secretaria).- No estaría incluida, porque son quince días contados desde que finaliza la comisión.

Entonces, es mejor que pidan hasta siete días, o derechamente veintiuno.

El señor **LAGOMARSINO** (Presidente).- ¿Y se puede pedir hasta la semana del 6 de mayo?

La señora **SKOKNIC**, doña Ana María (Secretaria).- Pueden pedir hasta el 10 de mayo.

El señor **LAGOMARSINO** (Presidente).- Recabo el acuerdo de la comisión para solicitar una prórroga de esta comisión hasta el 10 de mayo.

¿Habría acuerdo?

Acordado.

Comparto plenamente lo planteado por el diputado Lee y valoro mucho el esfuerzo que han hecho varios de los acá presentes, que a veces vienen, incluso, más de lejos que aquellos que son parte de esta comisión, y que no han estado presentes, siendo que justamente ellos plantearon el lunes como fecha para que sesionara esta comisión.

En eso destaco al diputado Lee, al diputado Félix González, además de la diputada Arce y el diputado Palma, quienes han estado presentes.

La señora **SKOKNIC**, doña Ana María (Secretaria).- Señor Presidente, démosle curso a la sesión.

El señor **LAGOMARSINO** (Presidente).- Iniciando el Orden del Día, esta sesión tiene por objeto recibir a tres agrupaciones de pacientes y cerrar el capítulo de la pesquisa neonatal.

Para este último tema, está presente la subsecretaria de Salud Pública, la señora Andrea Albagli Iruretagoyena, a quien le damos la palabra para que exponga sobre el tema que hoy nos convoca, que es la pesquisa neonatal.

Tiene la palabra, subsecretaria.

La señora **ALBAGLI**, doña Andrea (subsecretaria de Salud Pública).- Señor Presidente, un gusto saludarlo, y por su

intermedio también saludo a todos los honorables integrantes de esta comisión.

Agradezco que nos hayan invitado para poder comentarles sobre la pesquisa neonatal, como está instalada, actualmente como programa, y cómo la proyectamos también a futuro. Para eso trajimos una presentación que la estructuramos en base a las preguntas específicas que recibimos de esta comisión, y que las voy a enumerar.

Comenzaré recordando las preguntas con las que estructuramos esta presentación.

En primer lugar, el relato breve de la historia del programa de pesquisa neonatal, y cuáles son los exámenes que incluye este programa.

En segundo lugar, cómo se evalúa, desde la Subsecretaría, el programa en la actualidad y, en general, qué estadísticas se manejan en el sector público y en el sector privado.

En tercer lugar, el costo del programa para el Estado de Chile.

En cuarto lugar, cuáles son los exámenes que incluye la pesquisa neonatal en otros países de Latinoamérica.

En quinto lugar, qué esfuerzos estamos haciendo para ampliar el programa de pesquisa neonatal.

Y, finalmente, cuáles son los plazos en los que podría concretarse esta ampliación del programa.

Toda la presentación está orientada para responder estas preguntas.

Partiendo por la historia del programa, les comento que este comienza en 1984 con un plan piloto que tenía como objetivo, en primer lugar, analizar la factibilidad de la implementación del programa, porque requiere flujos de la toma de muestras de los recién nacidos, cuáles son los recintos donde se procesan inicialmente esas tomas de muestras y dónde se confirma la capacidad instalada de los equipos técnicos que tienen que hacer esa toma de muestras y ese análisis preliminar.

Entonces, todo eso constituyó el objetivo del plan piloto de 1984, en términos de la factibilidad.

Habiéndose comprobado la factibilidad, debido a ese estudio de 1984, en 1992 se inicia el programa nacional, alcanzando cobertura nacional en 1998. Eso quiere decir que al ciento por ciento de los recién nacidos se les toma una muestra para analizar las dos patologías que se consideran en este programa, que son las que se señalan en la línea temporal de 1992, donde se detalla que los diagnósticos que se hacen son dedicados al PKU, error innato del metabolismo, de fenilcetonuria y de hipertiroidismo congénito; esas son las dos condiciones que se testean en este programa nacional.

Adicionalmente, en el 2018, se hizo un plan piloto con un convenio con el INTA y lo que hizo ese piloto fue ampliar el testeo, desde estas dos patologías a 26 condiciones en total, de manera de detectar un mayor número de condiciones neonatales.

También el objetivo de este piloto en 2018 era ver su factibilidad y adelantarse a cuáles serían los flujos de la toma de muestra en los componentes preanalíticos, analíticos, posanalíticos, y cuáles serían los requerimientos para instalar esta ampliación del programa.

Actualmente, como les decía, al ciento por ciento de los recién nacidos se les toma una muestra para hacer el tamizaje de estas dos condiciones, y estas muestras son derivadas; es decir, se toman en todo el país, pero luego se derivan a dos centros donde son analizados. El 75 por ciento de las muestras se analizan en el Hospital San Juan de Dios y el otro 25 por ciento de las muestras se analizan en el Hospital Guillermo Grant Benavente.

Si en este análisis se sospecha de la presencia de alguna de estas dos condiciones, se deriva al INTA para su confirmación diagnóstica, y ahí se confirma si, efectivamente, el recién nacido tiene alguna de estas dos condiciones. Así es como funciona el programa en la actualidad.

¿Cómo evaluamos el programa? ¿Cuáles son las estadísticas que podemos mostrar sobre su ejecución? En

el sector público, en términos de producción, el INTA es el que hace la confirmación final de las muestras que fueron derivadas. Al 2017 se han analizado más de 4.500.000 muestras que han permitido prevenir discapacidad intelectual en más de 2.500 personas.

Tenemos también en una serie de los registros estadísticos mensuales, el REM, cuántos son los recién nacidos vivos para quienes se tiene una muestra, ya sea para PKU, que es este error innato del metabolismo, o para hipotiroidismo congénito. Al año 2020, sabemos que eso alcanza el 80 por ciento de los recién nacidos.

Entonces, tenemos un alcance bien amplio en los recién nacidos. Además, es importante mencionar que, por un lado, está el programa de pesquisa neonatal; es decir, que se identifique la presencia de PKU o de hipertiroidismo, pero, además, cuáles son los tratamientos disponibles para atender a aquellas condiciones.

Así, el 2016, dentro de los programas PNAC (Programa Nacional de Alimentación Complementaria) se incorporaron 10 productos nuevos que permiten dar atención clínica a 17 errores innatos del metabolismo.

Entonces, una vez que se diagnostica, en este caso PKU, existe disponible, de modo universal y gratuito a todas las personas en el país, el tratamiento a través de este producto específico del Programa Nacional de Alimentación Complementaria.

Por lo tanto, en el país, para PKU, hay 238 beneficiarios, y para otros errores innatos del metabolismo que no son parte de la pesquisa neonatal del Programa Nacional, pero que sí pueden ser pesquisados en el sector privado, igual son beneficiarios de los otros 10 productos que pueden dar respuesta a los otros 17 errores innatos del metabolismo. Y para esos otros errores innatos del metabolismo tenemos un total de 157 beneficiarios a nivel país. Eso es en el sector público.

En el sector privado, el año 2022, la Superintendencia emitió una circular en la que exige a las Isapre cumplir con el reporte de las metas establecidas en el examen de

Medicina Preventiva. En la línea de tiempo, que les mostré inicialmente, uno de los hitos que se destacaba es que en 2005 se incorpora esta pesquisa de las metas de los exámenes médicos preventivos.

En 2022 se exige que se reporten cómo se va cumpliendo dicha meta. Para la evaluación del cumplimiento de la pesquisa de PKU e hipertiroidismo congénito se exige una meta rebajada del 50 por ciento para el sector privado. Nosotros, como les decía, ya estamos en el 80 por ciento en el sector público. Y actualmente está en proceso de medición del cumplimiento de las metas por parte de la Isapre, para ver efectivamente cuál es el nivel de cobertura de estos exámenes.

Con respecto al costo actual del programa, en este contexto lo más importante a transmitir es que el programa de pesquisa neonatal no tiene un financiamiento específico; es decir, no tiene una línea presupuestaria adicional como un programa en sí mismo, sino que está incluido dentro del traspaso de recursos como los GRD (grupos relacionados a diagnóstico), en caso de atención a parto, en los establecimientos que se financian con esta metodología o, en caso contrario, se realiza el traspaso desde Fonasa a los servicios de salud, bajo la modalidad de pago por prestaciones individuales.

Entonces, si bien hay una ejecución presupuestaria, no es una línea presupuestaria en sí misma.

La evidencia comparada, para responder a la pregunta de cuántas son las otras condiciones de salud que están incorporadas en la pesquisa neonatal de otros países de la región, esta es la información que pudimos capturar: en Estados Unidos y en Canadá se pesquisan 31 errores innatos del metabolismo y en Alemania 10 patologías; acá, si bien su pregunta fue específicamente de Latinoamérica, quisimos también hacer la comparación con otros países. En Alemania se incluyen 10 patologías; en Australia y en Nueva Zelanda, 3 patologías congénitas; en Costa Rica son 29; en Uruguay son 21 errores innatos del metabolismo, y en Argentina son 6 patologías.

¿Cuál es la proyección sobre este programa? El Ministerio de Salud, en forma sostenida, desde el año 2017, ha estado haciendo esfuerzos para ampliar este programa de pesquisa neonatal, de modo que podamos diagnosticar precozmente más condiciones congénitas.

En 2017 se presentó como un programa social al Ministerio de Desarrollo Social, que es donde fue recomendado favorablemente; el 2018 y el 2019 fue recomendado favorablemente; el 2022 hubo objeciones técnicas; el 2023 lo volvimos a presentar, donde fue recomendado favorablemente. Ahí vemos el responsable varía entre redes asistenciales y la Subsecretaría de Salud Pública, pero siempre han sido programas que trabajamos en conjunto, porque hay departamentos, de ambas Subsecretarías, que están involucrados en el diseño y la futura implementación de la expansión de este programa.

Con esto queremos transmitir que el Ministerio de Salud sostenidamente ha estado haciendo un esfuerzo, a través de los estudios ex ante, para plantearlo como un programa social y de ahí pedir la expansión presupuestaria que conlleva.

Como mencioné, el proyecto que se postuló y que el año pasado recibió una revisión favorable, busca detectar precozmente 26 patologías congénitas.

Si uno mira, en Chile no tenemos la estimación de la incidencia de cada una de estas patologías, pero si tomamos incidencias que han sido calculadas en otros lados del mundo para cada una de estas, podríamos anticipar o estimar que en Chile se diagnosticarían 198 casos anuales si se extendiera a estas 26 patologías congénitas, lo cual permitiría evitar las secuelas que tienen en morbilidad y mortalidad.

Nuevamente vamos a presentar este programa para la expansión presupuestaria en el proceso de 2024, para poder implementarlo en el 2025. Eso lo hicimos el año pasado y lo vamos a volver a hacer.

El costo anual de esta estrategia universal sería de aproximadamente 1.300 millones, lo que considera el

financiamiento de los procesos de: procesamiento de muestras, la confirmación diagnóstica, el sistema de información con el que llevaríamos un registro de cada uno de estos casos, y la gestión que se requiere del nivel central. Todo eso es lo que está involucrado en el costo que les menciono.

Ahora, ese es un supuesto, porque estos 1.300 millones implican implementar el programa a nivel nacional en una sola etapa. Uno también puede hacer un avance o una instalación de modo progresivo del programa. Por ejemplo, en una primera etapa, se propone iniciar con el nacimiento de los establecimientos de la red pública de atención, lo que disminuiría los costos de primera instalación a 758 millones. Teniendo en cuenta que el inicio efectivo de la estrategia, si es aceptado como expansión para el próximo año, sería a partir de julio de 2025, porque tomaría el primer semestre para la implementación, el costo de los primeros seis meses sería de 467 millones para 2025, y, de ahí en adelante, progresivamente, según como se decida avanzar. Esos son los costos del programa como lo estamos diseñando para su ampliación.

En cuanto al sector privado, la pesquisa ampliada de varias condiciones congénitas está disponible en recintos privados, con el pago asociado. El precio de este examen bordea los 150.000 pesos cuando es financiado de modo privado, y si uno lo piensa en relación con el ingreso mínimo mensual, corresponde a un 37 por ciento de esa renta mínima, por lo que es un tremendo esfuerzo por parte de las personas que accederían a esto de modo privado.

De modo adicional, desde el año 2022, Fonasa incluyó dentro de los aranceles de Modalidad de Libre Elección (MLE) el programa de la pesquisa neonatal ampliada, que incluye ocho enfermedades, con un costo de 119.000 pesos, haciendo un copago de 59.000 pesos. Entre 2022 y 2023, los usuarios del Fonasa que accedieron a través de la MLE son solo 17, mientras que los usuarios de Isapre en el mismo período fueron 906 personas.

La Clínica Las Condes realiza cada año aproximadamente 1.500 exámenes en su programa de pesquisa ampliada de 26 enfermedades. O sea, hay una gran inequidad entre quienes se atienden en el sector privado y quienes se atienden en el sector público. Por eso, nos importa y vamos a seguir priorizando el programa de pesquisa neonatal para futuros ejercicios presupuestarios.

Espero haber respondido todas las consultas que se plantearon inicialmente.

Muchas gracias.

El señor **LAGOMARSINO** (Presidente).- Bueno, en general este es un marco para abrir el debate.

Previo a las preguntas -veo que el diputado Lee ya ha anotado varias-, vamos a escuchar al siguiente invitado, quien también viene por pesquisa neonatal, el doctor Cabello, un referente en esta materia.

Tiene la palabra, por vía telemática, el doctor Juan Francisco Cabello.

El señor **CABELLO** (vía telemática).- Señor Presidente, muchas gracias por la invitación. Aprovecho de saludar a las autoridades, a los diputados y diputadas presentes.

Pareciera que nos pusimos de acuerdo con la subsecretaria. Mi presentación dura solo 10 minutos y es muy complementaria a lo que ella acaba de presentar.

En estos pocos minutos, para reforzar todas las ideas que la subsecretaria recién nos presentó de manera muy clara y precisa, solo me voy a detener en aspectos que me parecen relevantes.

Comenzaré señalando que, respecto de los conflictos de intereses -que en este tema es un asunto muy relevante-, ustedes tienen que saber que, afortunadamente, no tengo ninguno, ni con alguna industria de pesquisa ni de otro tipo.

Ahora bien -algo muy parecido a lo que la subsecretaria propuso-, estas son las preguntas que me hicieron y las voy a tratar de responder con las próximas diapositivas.

Primero, quiero precisar que es muy importante señalar que -la subsecretaria lo relevó de muy clara manera- la

pesquisa neonatal no es un examen, sino un sistema complejo, que incluye aspectos que tienen que ver con la toma de muestras, la derivación de estas muestras, análisis, seguimiento de los resultados y de los pacientes, y una evaluación continua, no solo de los resultados de laboratorio, sino de resultados, fundamentalmente, del seguimiento de estos pacientes.

Segundo, hay que recordar que la historia no parte en Chile en 1992, sino 30 años antes en Estados Unidos, cuando el doctor Robert Guthrie inicia la pesquisa en 1962 a nivel nacional. Luego, se expande a otras condiciones, como la tirosinemia, la homocistinuria, el jarabe de arce y acá en Chile, la doctora Marta Colombo junto a la doctora Ana Reisman y Verónica Cornejo son las que en el año 1992 comienzan con esto en el INTA, en conjunto con el Ministerio de Salud de la época, logrando que este programa -como muy bien nos contaron- parta el año 1992; logra una cobertura del 99,8 por ciento en el año 1998, y desde entonces ha sido un ejemplo, no solo para Latinoamérica, sino para todo el mundo, de programa de pesquisa neonatal, volviendo a la definición inicial.

De hecho, la doctora Marta Colombo fue la primera mujer galardonada con el Premio Nacional de Medicina en el año 2022 por estos aportes. Solo quise poner en la presentación una de las tantas entrevistas que le hicieron en la que, cuando le preguntaron por qué decidió iniciar la pesquisa neonatal en Chile, la doctora Marta Colombo respondió, sencillamente: "Porque los niños lo necesitaban". Y esta necesidad es la que hoy día se muestra en esto que estamos conversando, la necesidad imperiosa de una ampliación de este beneficio a un número mayoritario de niños.

Resultado, en una sola imagen, esta es una paciente con una fenilcetonuria clásica, diagnosticada antes del año 1998. Ustedes pueden ver todas las graves consecuencias neurológicas, con una discapacidad intelectual severa, con características de autismo, epilepsia refractaria, una piel y pelo más claro, y, al lado derecho, una niña

con la misma condición, con el mismo efecto enzimático, pero, con un tratamiento iniciado precozmente, gracias a la pesquisa neonatal. Esta es una foto tomada en una de las fiestas de Navidad que organizamos en el INTA para los pacientes con fenilcetonuria. Hoy día juntan más de 500 familias y esta niña tiene la misma condición que la niña de la imagen de la izquierda, pero gracias al programa de pesquisa neonatal, hoy día es una niña perfecta y absolutamente sana.

Aquello se encuentra en un artículo científico. Esta es la última actualización de la cohorte chilena, publicada por nuestro equipo, que muestra los resultados no solo del seguimiento neuropsicológico, que muestra no solo que todos estos niños tienen una inteligencia normal, sino que también un estado nutricional normal, que es algo muy importante de destacar y, como dije, hoy día es un ejemplo para países que quieren comenzar o expandir sus programas de pesquisa.

En resumen, ya lo mostraba muy bien la subsecretaria, más de 5.000 niños han sido rescatados entre fenilcetonuria e hipotiroidismo, de la discapacidad intelectual.

Un tema interesante es el de costo y efectividad. Uno gasta plata en esto, pero hay que decir también que uno se ahorra plata, y este es un dato universal, en términos de que, por cada peso o dólar, como uno lo quiera poner, invertido en un programa para dos condiciones, ahorramos cerca de 20 pesos, y si fuéramos capaces de invertir un poco más en 26 condiciones, nos ahorraríamos 50 pesos por peso invertido. Estos son datos de estudios de costo/efectividad internacional.

La Organización Mundial de la Salud hace mucho tiempo recomendó esta iniciativa como obligatoria y gratuita a nivel global, y esto está tanto en estas guías clínicas de la OMS como en revisiones científicas como las que coloqué en la presentación.

Una cosa interesante es que no cualquier condición puede entrar a pesquisa neonatal, puesto que hay ciertos

criterios que tienen que ser cumplidos por estas condiciones. Por eso, el listado no es interminable ni es todo lo que cualquiera quisiera incluir, ya que debe cumplir ciertos criterios como, por ejemplo, que la intervención sea costo/efectiva, que exista un período en el que yo pueda intervenir, que pueda prevenir en la patología un porcentaje mayoritario de los pacientes y no solo en un porcentaje pequeño de ellos, la proyección del fenotipo al hacer el diagnóstico neonatal, etcétera.

Como les contaba, la pesquisa neonatal no es, por lo tanto, solo de enfermedades metabólicas, sino que también podemos pensar en hemoglobinopatías -muy importantes, particularmente en Chile, con la nueva población migrante-, endocrinopatías, enfermedades infecciosas y genéticas; el *screening* auditivo también entra dentro de este concepto y, junto con las cardiopatías congénitas, en muchos países, también se está buscando la inmunodeficiencia combinada severa.

Lo importante es que cada una de estas condiciones debe ser evaluada bajo su mérito en cada uno de los territorios para poder determinar en qué momento cada país, particularmente, debe hacerse cargo de algunos de estos grupos de pacientes.

Hay diferentes diagnósticos a nivel global.

El que se muestra en pantalla se muestra un artículo, que es un diagnóstico publicado en el año 2015, cuya actualización va a ser publicada este año 2024. Ahí se destaca que en Latinoamérica, Cuba, Chile, Uruguay y Costa Rica son ejemplos a seguir.

Uno de los autores de ese artículo, en el año 2021, nos actualiza respecto de la realidad latinoamericana y nos muestra que Cuba, Costa Rica, Chile y Uruguay están en el grupo 1, ya que tienen las mejores coberturas, sobre el 97 o 98 por ciento, con resultados no solamente del examen, sino del seguimiento de estos pacientes, ejemplares.

Costa Rica y Uruguay se dispararon, porque tal como nos contaba la subsecretaria, están buscando más de 20 condiciones desde hace 4 y 6 años, respectivamente.

Por eso, hoy, Chile tiene una responsabilidad, no solamente con sus ciudadanos, sino que también con la región -Latinoamérica-, de ponerse a la cabeza de este grupo, porque eso, además, va a empujar a otros países a seguir nuestra huella.

En contraste, solo para mostrar que no todos lo están haciendo tan bien, Guatemala, Honduras y República Dominicana, que están en el grupo 4, tienen muy malos números. Incluso, en Haití, ni siquiera hay actividades conocidas.

Colombia, que es un país que podría ser comparado con el nuestro, tiene una cobertura que sigue estando bajo el 80 por ciento, fundamentalmente por una política descentralizada, a diferencia de la política que se ha escogido en Chile, que es centralizar el diagnóstico y el seguimiento de estos pacientes, cosa que ha garantizado el éxito de esta iniciativa.

La siguiente lámina corresponde a una asesoría de implementación del 2015, que da origen a las últimas propuestas que comentaba la subsecretaria.

Se muestran los hospitales San Juan de Dios y Guillermo Grant Benavente, y el INTA para fenilcetonuria (PKU), como un centro de referencia para confirmación y seguimiento.

Los pacientes con hipotiroidismo congénito se siguen en cada uno de los hospitales regionales, los pacientes con fenilcetonuria son conducidos a este centro de derivación nacional.

La idea es que la ampliación del Programa de Pesquisa Neonatal, literalmente amplíe la capacidad, de 2 a 26 condiciones, con una etapa I, que ya se cumplió, entre 2017 y 2019, que fue entrenar al personal del Hospital San Juan de Dios para hacer el análisis de estas muestras; una etapa II, que es la que esperamos retomar en algún momento, que es comprar la máquina que permite hacer este examen en el Hospital San Juan de Dios, para las muestras

que ya llegan a ese hospital, y hacer el seguimiento y el tratamiento con los programas que ya están cubiertos.

En ese sentido, la subsecretaria nos mostraba muy bien que la PNA (Pesquisa Neonatal Ampliada) y también la ley Ricarte Soto cubren, por ejemplo, el tratamiento para la Tirosinemia Tipo 1, que es una de las condiciones que están en el listado. Luego, en la etapa III, se amplía a Concepción y, finalmente, a nivel país.

Algo importante es que el Hospital Digital, que es una iniciativa que también depende del Ministerio de Salud, hoy día tiene una sección de enfermedades metabólicas - que, de hecho, me toca dirigir a mí-, que, en pandemia, y después también, fue una herramienta tremendamente útil para hacer el seguimiento a distancia de los pacientes. Además del PNA y de la ley Ricarte Soto, que nos permiten hacer el seguimiento y el tratamiento de estos pacientes, esta herramienta de salud digital podemos pensar que no es imposible -sino que es muy posible- hacer un seguimiento efectivo de los pacientes que estamos evaluando.

Resumí en dos frases lo que la subsecretaria nos explicó en detalle.

En 2023 hubo una presentación del Minsal y del Mideso, que no pasó a la discusión presupuestaria, a pesar de tener una evaluación favorable. Ahí encontré a Guerrero, con quien trabajé mucho en esa presentación.

En 2024 hay una nueva propuesta del gabinete de la ministra que, en coordinación con ambas subsecretarías, en particular con los equipos técnicos de ambas subsecretarías, se ha estado trabajando y se espera presentarla a la discusión presupuestaria. Al respecto, pido abiertamente que ojalá en la próxima discusión presupuestaria, después de tantos intentos fallidos, podamos tener una evaluación favorable desde la Dirección del Presupuestos.

Para concluir, quiero recalcar que esta estrategia, la pesquisa neonatal, es eficiente en la prevención de mortalidad y morbilidad; que la ampliación de la Pesquisa

Neonatal es un paso necesario en la historia de nuestro programa actual y que su implementación no debe considerar solamente un examen, sino que todos los aspectos necesarios.

Afortunadamente, en el trabajo conjunto con las autoridades que hoy día están presentes, y algunas otras, hemos podido avanzar también en ese concepto, que se deben incluir todos los aspectos necesarios para que el programa tenga éxito.

Con eso termino, señor Presidente.

En la lámina está mi correo electrónico y, desde ya, anuncio que estoy abierto a responder todas sus preguntas.

Muchas gracias.

El señor **LAGOMARSINO** (Presidente).- Gracias, doctor Cabello.

Tiene la palabra el diputado Hernán Palma.

El señor **PALMA**.- Señor Presidente, solo quiero hacer un comentario.

Primero, agradezco las presentaciones, ya que esta es una materia de la mayor relevancia, que muchos venimos discutiendo hace años.

Cuando se refería a lo acústico, ¿consideró potenciales evocados? Esa es una pregunta.

Por otro lado, un detalle no menor, es que la ictericia neonatal es probablemente la primera pesquisa en Chile, histórica; provocaba daño en los núcleos subcorticales con secuelas neurológicas, y eso es algo que normalmente no se menciona, pero es la pesquisa histórica que se hace y evita harto daño.

El señor **LAGOMARSINO** (Presidente).- Tiene la palabra el diputado Enrique Lee.

El señor **LEE**.- Señor Presidente, me referiré a tres puntos.

El primero tiene que ver con algo que me llamó mucho la atención. El 2005 se incorporó la pesquisa a nivel del Sistema Público de Salud y entiendo que también al privado, pero recién en el 2022, mediante una circular, se exige un informe. Es decir, ni siquiera se exige

cumplir la meta, sino que se le exige a la isapre que informe. Eso parece realmente sorprendente. Por eso, le pido que me confirme esa información, si realmente las Isapre ni siquiera están informando lo que debería ser una obligación.

Por otro lado, la subsecretaria mencionó un costo anual aproximado de 1.300 millones de pesos para incorporar este proyecto, esta idea de aumentar a 26 patologías congénitas.

Sin embargo, respecto de algo que alcanzó a mencionar el segundo expositor, quiero saber sobre del costo-efectividad, si en Chile existe algún estudio, algún impacto económico en relación al costo-beneficio que traería implementar esto.

Asimismo, y algo ya más filosófico, es que todos, quienes trabajamos en salud, sabemos que diagnosticar el cáncer precozmente es mejor, porque lo podremos tratar mejor y salvar más vidas. Sabemos que el diagnóstico precoz es importante, sabemos que el tratamiento precoz es importante, sin embargo, todavía hay listas de espera importantes para enfrentar el cáncer.

Entonces, esto del costo-efectividad, que dice relación con que, si invertimos ahorramos, es hasta por ahí nomás, porque nos queda claro que, en relación con el cáncer, si diagnosticamos precozmente, si tratamos precozmente, también ahorramos. Sin embargo, no somos capaces de hacerlo. En realidad, la pregunta es mucho más amplia y, por supuesto, me interesa saber cuál es la opinión de la subsecretaria al respecto.

El señor **LAGOMARSINO** (Presidente).- Tengo una pregunta, principalmente para la subsecretaria.

En primer lugar, ¿son 26 patologías, incluyendo la fenilcetonuria y el hipotiroidismo congénito, las que, en reiteradas oportunidades se han intentado incluir en la Ley de Presupuestos? ¿O esas 26 patologías son adicionales a las dos ya incluidas?

En segundo lugar, ¿qué es lo que ustedes esperan? ¿Qué falta para que sean incorporadas finalmente a la Ley de

Presupuestos? ¿Hay algo en lo que podamos colaborar desde el Congreso Nacional? A pesar de que no tenemos iniciativa presupuestaria, para que esto finalmente se concrete.

El año 2022, varios de los integrantes de la Comisión de Salud, ingresamos un proyecto de resolución sobre pesquisa neonatal, que fue aprobado por la unanimidad de la Cámara. Entonces, evidentemente, es una materia que sensibiliza a este Congreso Nacional.

Tiene la palabra, subsecretaria, y luego el doctor Cabello, si quiere complementar alguna de las respuestas.

La señora **ALBAGLI**, doña Andrea (subsecretaria de Salud Pública).- Muchas gracias, Presidente.

Respecto de las preguntas del diputado Lee, efectivamente, en 2005, lo que ocurre es que se exige que este tamizaje se incorpore en el examen médico preventivo, en términos de la normativa.

Y hay algunos registros de salud integrados entre el sector público y privado, como, por ejemplo, los egresos hospitalarios y todos los registros vitales. Con aquellos que están integrados, el Ministerio de Salud puede ver cuáles son las prestaciones de salud que se entregan en el sector privado. Hay otros registros que solamente para el sector público, como los registros de estadísticas mensuales.

En este caso específico, efectivamente, las Isapre tienen que hacer un reporte adicional para tener la información de cuál es su nivel de productividad con la implementación de este examen en el examen médico preventivo. Y por eso, en 2022, se les exige que informen formalmente a la superintendencia. Nosotros podemos hacer la consulta, ahora, a la superintendencia para ver si, efectivamente, en este último período, ya hemos recibido la información de las Isapre. Eso es lo que, en 2022, la superintendencia instruyó para poder capturar información, que de otro modo el Ministerio de Salud no podría verlo directamente.

Respecto del costo-efectividad, no tenemos estudios nacionales, pero sí internacionales. Y los estudios

internacionales concuerdan, hay un consenso científico sobre costo-efectividad de esta técnica, de la ampliación de la pesquisa neonatal. Es decir, con la inversión de la instalación de las dos máquinas adicionales, para ampliar el tamizaje a las 26 condiciones, con esa pequeña inversión, son menos fondos de los que se gastarían en tratar las secuelas de esas enfermedades en caso de no ser pesquisadas. Así es que hay prueba con evidencia tanto de costo-efectividad como de la efectividad de los tratamientos para responder a estas condiciones de salud.

En cuanto a la pregunta del diputado Lagomarsino, efectivamente, cuando hablamos de 26 condiciones en el programa Pesquisa Neonatal Ampliada, son 24 nuevas, más las 2 que ya existen. En total, serían 26, con la ampliación de 24 adicionales.

Muchas gracias, Presidente.

El señor **LAGOMARSINO** (Presidente).- Tiene la palabra el diputado Lee.

El señor **LEE**.- Señor Presidente, yo no manejo la información porque nunca he estado dentro del Poder Ejecutivo ni administrativo. También para clarificar porque se pudiera pensar que, al momento en que se determina que, efectivamente, hay un ahorro de una intervención con respecto al costo final, esa intervención se va a hacer. Si así fuera, hace rato que estaríamos pesquisando y tratando precozmente el cáncer. Y sabemos que eso no es así.

Entonces, cuando dentro del Ejecutivo se le dice Hacienda si invertimos tanto, vamos a ahorrar tanto y aun así no hay presupuesto, ¿a qué se debe y cuál es la conversa interna?

El señor **LAGOMARSINO** (Presidente).- Quisiera, a la vez, complementar, porque, obviamente, como no se han presentado, formalmente, las 24 patologías nuevas que se incluirían, solicito el acuerdo de la comisión para oficiar que formalmente nos entreguen el listado de las 26 patologías que se sumarían.

¿Habría acuerdo?

Acordado.

Tiene la palabra, señora subsecretaria.

La señora **ALBAGLI**, doña Andrea (subsecretaria de Salud Pública).- Señor Presidente, ustedes bien conocen que el proceso presupuestario es complejo, porque tiene que tomar en consideración múltiples requisitos o necesidades de salud, que son todos importantes y urgentes.

El hecho de que no se le asigne presupuesto a una propuesta para expansión no quiere decir que no se considere importante, sino que, inevitablemente, los recursos son menos que las necesidades que tenemos. Y ese es el motivo.

No es que el Ministerio de Hacienda no comparta con el mérito del gasto ni que tan efectiva puede ser la inversión, sino que hay limitaciones materiales en términos de cuánta expansión presupuestaria se nos puede asignar y, desde ese punto de vista, hay que priorizar aquellas cosas que son más urgentes que otras. Y, por eso, en distintos años de discusión presupuestaria, esto no ha podido ser priorizado por sobre otras urgencias. No quiere decir que nuestra contraparte de Hacienda no comparta el mérito de este gasto.

El señor **LAGOMARSINO** (Presidente).- Perfecto. Doctor Cabello, para finalizar.

El señor **CABELLO** (vía telemática).- Señor Presidente, solo reforzar el concepto de costo-efectividad. Hay que recordar que, en Chile, parte treinta años tarde, después de países desarrollados. Y, en esos treinta años, ya había mucha evidencia de costo-efectividad. Chile partió en 1992.

Y en el tema de ahorrar dinero, precisamente, porque el Estado no se hace cargo de [...] de hospitalizaciones y, además, tiene niños que luego son adultos y que pagan sus impuestos.

Ese es el cálculo que los estudios de costo-efectividad, en diferentes territorios, han realizado. Contarles que, precisamente, ahora estamos con especialistas de la Universidad de Harvard y de la Universidad de Boston,

haciendo un estudio de costo-efectividad con datos chilenos para poder tener, ojalá, los primeros datos llevados a realidad chilena. Y esos datos son tremendamente relevantes para definir el listado de 26 condiciones. Por eso, no incluimos 27 ni 30. La inclusión depende, fundamentalmente, de los cálculos de costo-efectividad para cada una de esas patologías.

El señor **LAGOMARSINO** (Presidente).- Muchas gracias, doctor.

Con esto damos por finalizada la primera parte de la convocatoria de hoy. Liberamos a la señora subsecretaria por si desea retirarse o puede escuchar a las tres agrupaciones de pacientes que tenemos invitadas.

Corresponde escuchar a doña Betsabé Jara, quien nos acompaña telemáticamente desde la Fundación Microtia e Hipoacusia.

Doña Betsabé, tiene la palabra, hasta por 10 minutos, para alcanzar a escuchar a las tres agrupaciones que nos acompañan hoy.

La señora **JARA**, doña Betsabé, (presidenta de la Fundación Microtia e Hipoacusia de Chile) [vía telemática].- Buenas tardes. Agradezco este espacio que nos dan a las organizaciones de la sociedad civil.

Soy de profesión abogado y madre de dos niños con discapacidad. Tengo, en este momento, la presidencia de la Fundación Microtia e Hipoacusia de Chile.

Microtia es una palabra, en latín, que significa sin oreja, y la hipoacusia es una pérdida auditiva. Nuestro eslogan es: "Oír es un derecho".

En el mundo, hay 360 millones de personas sordas. Ahí, tenemos una imagen de nuestros niños de la fundación. La hipoacusia es igual a sordera. En Chile, es la tercera causa de discapacidad.

La hipoacusia tiene un factor que es 95 por ciento neurosensorial y 5 por ciento conductiva, que, en este caso, afecta a nuestros niños. La hipoacusia de conducción es la pérdida auditiva en sí y la microtia es la falta de oreja.

Ahí, tenemos la imagen de una pequeña niña de Punta Arenas.

¿Qué es la microtia? La microtia es el no desarrollo, modificación o mal desarrollo de la oreja externa. Puede haber distintas gestiones que hacen que el sonido no pueda pasar, obviamente, al oído interno, a diferencia de la hipoacusia neurosensorial, que sí está establecida en la patología 77 del AUGÉ.

Esta malformación craneofacial que no tiene algún sistema, obviamente, antes del nacimiento de los niños, para poder darnos cuenta de que un niño viene con alguna malformación, puede venir acompañada o no con un síndrome o una patología asociada.

Hay tres síndromes que más del 80 por ciento de los niños que tienen microtia e hipoacusia pueden desarrollar. Uno de los más conocidos es el síndrome Treacher Collins, que implica deficiencias craneofaciales, por tanto no crecen los huesos de la cara de los niños; otro es el síndrome Goldenhar, que es muy parecido, y la macrosomía hemifacial. Estos síndromes tienen anomalías espinales, asimetría facial, musculares óseas, problemas en los riñones, corazón, ojos y problemas con las manos.

Son enfermedades poco frecuentes, debido a que nace uno por cada 6.000 a 10.000 a nivel latinoamericano. Al día de hoy, en nuestra fundación tenemos más de 526 niños con este tipo de patología, desde Arica a Punta Arenas.

¿Cuál es una de nuestras mayores necesidades? Tener audífonos de conducción ósea para sobrellevar la pérdida auditiva que genera esta malformación. Estamos desamparados en todas las leyes, debido a que no tenemos un código para ingresar al Fonasa, por lo tanto no pertenecemos al plan AUGÉ-GES, ni a la ley Ricarte Soto, por ende, al no tener prestación de salud pública, tampoco tendremos prestación de salud privada.

En consecuencia, ¿qué hacemos como fundación? Visibilizamos, orientamos, contenemos la entrega de información. Hemos hecho distintos tipos de campañas y estamos, como muchas otras fundaciones, hablando

netamente de los tipos de estrategia que los padres de la fundación podemos hacer.

En los pocos minutos que tenemos, no me voy a abocar a solicitar lo que todas las agrupaciones de la sociedad civil pedimos, cual es que se nos involucre en la ley Ricarte Soto.

Por ello, voy a citar al gran sociólogo y político Montesquieu. Me gustaría que ustedes, como cámara revisora de la ley Ricarte Soto, vayan al espíritu de la ley y recuerden a ese gran periodista. El espíritu de la ley indicaba que, mientras las fundaciones y corporaciones de la sociedad civil tratamos de entrar a esa ley y tener algo, pues hoy el Estado de nuestro país no nos está cubriendo, don Ricarte Soto lo quería todo, como decía él, pero no teníamos nada. Él era una persona que vio que, gracias a su trabajo, podía cubrir los costos de su enfermedad, pero se acordó de las personas que no podían hacerlo.

En ese sentido, hago un llamado al Ministerio de Hacienda, porque sabemos que los recursos que se entregan a la ley Ricarte Soto están limitados, de manera que no sabemos qué vamos a hacer de aquí a 2028 con los propios recursos, que se van a acabar. Pero, mientras más sea el aumento de los recursos para la ley Ricarte Soto, lamentablemente, las farmacéuticas, y en este caso, por ejemplo, los laboratorios que entregan los implantes, que son carísimos -cuestan alrededor de 12 o 20 millones de pesos, impagables para cualquier familia-, van a seguir subiendo los precios. Esto va a ser un círculo vicioso si no se hace un llamado, a nivel de comisión, en cuanto a limitar el gran encarecimiento propio de los recursos que necesitamos.

Por ejemplo, tengo órdenes de compra de los distintos laboratorios para entregar un audífono de conducción ósea, cuyo costo en Chile oscila entre 2 y 4 millones de pesos, si lo compran a través del sistema privado. Si lo compran a través de Mercado Público, que tiene prestadores de

servicio, el Estado puede obtenerlo a través de comisiones o los convenios marco por 600.000 a 800.000 pesos.

Entonces, ¿cuánto ganan los laboratorios privados por vender ese tipo de artículos médicos? Están jugando con la salud de muchos chilenos.

Por eso, hago un llamado a incorporar nuevas ideas. Sé que ustedes tienen las ideas, pero necesitamos que se lleven a cabo, porque, si el día de hoy la Fundación Microtia e Hipoacusia no está dentro la ley de Ricarte Soto, queremos que esto sea saldado a nivel de enfermedades poco frecuentes a nivel nacional.

Muchas gracias por el espacio que me han dado.

El señor **LAGOMARSINO** (Presidente).- Vamos a dejar la ronda de preguntas para el final de la sesión.

A continuación, en representación de la Corporación de Fibrosis Quística, contamos con la presencia de las señoras Cecilia Ponce y Daniela Carvajal.

Tiene la palabra la señora Daniela Carvajal.

La señora **CARVAJAL**, doña Daniela (directora de la Corporación de Fibrosis Quística).- Señor Presidente, muchas gracias por la invitación.

La corporación es antigua. Nació en 1985, cuando un grupo de papás se tuvo que reunir para traer medicamentos y, a su vez, compartir entre ellos medicamentos que no existían en Chile. Había que traerlos todos de afuera y esa fue la principal razón por la que se juntaron. Hoy, lamentablemente, seguimos teniendo que traer medicamentos que no están en Chile. Compartimos medicamentos que muchas veces no llegan a nuestras manos a tiempo. Además, hacemos apoyo, educación y difusión de la enfermedad.

¿Qué es la fibrosis quística? Es una enfermedad genética, es decir, se nace con ella. Es una enfermedad progresiva, degenerativa, muy grave y multiorgánica, o sea, ataca a todos los órganos, porque es genética. Principalmente, ataca al sistema digestivo y al sistema pulmonar.

En cuanto a lo digestivo, ocasiona insuficiencia pancreática, por lo tanto tenemos pacientes con baja talla

y bajo peso, muchos de ellos con gastrostomía, porque tienen que alimentarse por el botón gástrico, toman enzimas. Muchos de ellos desarrollan en la adolescencia diabetes por la misma insuficiencia pancreática.

De lo pulmonar, son pacientes que requieren kinesioterapia todos los días y un pequeño resfrío los lleva a tener que hospitalizarse. No son hospitalizaciones cortas, sino de 14 o 21 días y muchas veces de más de una vez al año, lamentablemente, con todo lo que conlleva..

La señora **PONCE**, doña Cecilia (representante de la Corporación de Fibrosis Quística).- Hay casos de niños con 15 hospitalizaciones anuales.

La señora **CARVAJAL**, doña Daniela (directora de la Corporación de Fibrosis Quística).- Conlleva estar hospitalizado, no poder ir al colegio, padres que deben dejar de trabajar, el impacto emocional, económico y todo lo que significa.

Actualmente, existe un medicamento, que es un modulador genético, llamado Trikafta. Gracias a Dios tenemos muchos pacientes que hoy ocupan Trikafta, porque, con mucho esfuerzo emocional y económico, han hecho demandas personales o familiares, las cuales son largas, tediosas e implican un gasto económico tremendo. Hay pacientes que están ocupando Trikafta, obteniendo muy buenos resultados.

La señora **PONCE**, doña Cecilia (representante de la Corporación de Fibrosis Quística).- Cabe mencionar que cada paciente que llega a la Corte Suprema por el remedio que detiene la progresión de la enfermedad, que es letal, desembolsa de su propio bolsillo -muchos de ellos son pacientes Fonasa que no tienen recursos, por lo tanto hacen rifas o bingos- entre 5 millones y 17 millones de pesos para apelar por el Trikafta.

La señora **CARVAJAL**, doña Daniela (directora de la Corporación de Fibrosis Quística).- Trikafta es un medicamento que aumenta, en promedio, la sobrevida de 17 a 50 años. Yo diría que Trikafta es un medicamento milagroso, o sea, no cura la enfermedad, pero la frena.

Y no solo la frena, sino que, en muchos casos, ha aumentado la función pulmonar, en consecuencia algunos pacientes han dejado de ocupar oxígeno gracias al Trikafta. Hay pacientes que han dejado de ser insulín dependientes gracias al Trikafta y, sobre todo, algunos de ellos no han necesitado más hospitalizaciones ni sesiones de kinesiología, por lo que tanto ellos como sus familias han podido tener una vida normal.

Hoy día, hay 1 persona de entre 6.000 o 1 entre 8.000 pacientes diagnosticados con fibrosis quística. Nosotros tenemos entre 800 y 1.000 pacientes; no está bien pesquisado. De ellos, se cree que nacen aproximadamente cincuenta pacientes con la enfermedad al año.

Respecto al *screening* neonatal del que hablaron recién, hubo un plan piloto de *screening* neonatal para fibrosis quística, el cual fue suspendido. Y nosotros creemos que es vital el diagnóstico apenas se nace -la mayoría de los pacientes son diagnosticados aproximadamente a los dos años-, porque no es que entremedio no pase nada, pues la mayoría son pacientes que pasan resfriados. No son pacientes normales. La mayoría de las mamás pasan en urgencia, porque el niño se enfermó y no pueden ir a trabajar. De hecho, son niños que no pueden escolarizarse mucho, hasta que se llega al diagnóstico. Si tuviéramos el diagnóstico el primer día, esto se evitaría y habría una mejor adherencia a los pacientes, a las familias, y el cuento sería otro.

Quiero referirme al caso de una mamá que me toca mucho, quien, con mucho esfuerzo, hizo esta demanda para su hijo. Ella tiene tres hijos, de los cuales uno falleció por fibrosis quística. Ella demandó para que se usara el medicamento Trikafta. Este paciente ganó la orden de no innovar, mientras duró el fallo, pero un año después la Corte rechazó la orden y le quitó el medicamento Trikafta.

Actualmente, esta madre mendiga medicamentos a través de redes sociales. Hay fundaciones gringas, en las que -voy a ser sincera- los pacientes gringos dicen: "Me quedó un excedente", y esta mamá compra pastilla por pastilla.

Muchas veces, a otras mamás les sobran pastillas por A, B o C motivos, y va juntando lo que necesita para que su hijo no deje de tomar Trikafta.

Ella inició una nueva demanda, las cuales son largas, tediosas y requieren tiempo. Esto se podría evitar si el medicamento Trikafta fuera parte de la ley Ricarte Soto o si los pacientes pudieran comenzar a tomarlo desde el primer momento, que actualmente está aprobado para mayores de dos años. Si un paciente lo toma a los dos años, tiene una vida completamente sana, como si no tuviera fibrosis quística.

Quiero referirme a otro caso, que es el de una niña de quince años que fue trasplantada bipulmonarmente debido a la fibrosis quística. Si esa niña hubiera recibido el medicamento a los dos años, no tendría que haber sido trasplantada a los quince años. Hoy día tenemos pacientes de dos años que no lo tienen, porque no tienen los recursos para demandar, porque no tienen un montón de recursos.

Podríamos salvar de ser trasplantados a niños de quince años. El medicamento está aquí; es un medicamento que existe. Es como el sueño de cualquier enfermedad en que le dieran como el palo al gato. Este medicamento lo ocupan en Estados Unidos, en Canadá, en la mayoría de los países. No es un medicamento que se esté tanteando cómo funciona, porque está comprobado, hay evidencia científica de cómo ha hecho impacto en los pacientes con fibrosis quística.

Si bien tiene un precio altísimo -lo sabemos-, el precio que tiene hacer tres sesiones diarias de kinesioterapia, hospitalizarse veintiún días, el impacto emocional, que los padres no puedan ir a trabajar, que los niños no puedan escolarizarse; o sea, todo eso es algo que no tiene precio.

La señora **PONCE**, doña Cecilia (representante de la Corporación de Fibrosis Quística).- Señor Presidente, me voy a referir al medicamento Trikafta.

En ocasiones anteriores, se intentó incluir en la ley Ricarte Soto y la traba era que no tenía registro ISP, pero hoy contamos con ese registro.

Quiero contar mi historia. Soy mamá de cinco hijos, de los cuales dos tienen fibrosis quística. La mayor, Antonia, de trece años, tiene promedio de notas 6,8 en el colegio. Es una alumna destacada. En el perfil del Colegio San Ignacio, destacadísima. Creo que si no tuviera fibrosis quística tendría promedio 7. Es una alumna ejemplar.

Vengo de Talca para estar aquí esta tarde. Desperté muy temprano en la mañana, pero no sonó el despertador de mi teléfono. Hoy desperté con un ataque de tos, que no era de una anciana de ochenta años, sino de mi hija de trece. Las exacerbaciones en ellos son tremendamente complicadas. Ya hay daño pulmonar importante en ella, siendo una niña normal, con los sueños de una niña de trece años y destacada. Tuve que ir a ayudarla y casi pierdo el bus para estar acá.

Me apena demasiado, porque tenía una disertación a las 8 de la mañana, en la que venía trabajando desde hace un tiempo. Y con ese ataque de tos, ella no puede desenvolverse ni explayarse como quisiera. Siempre tiene trabas, producto de esta enfermedad que coarta su vida.

Lamentablemente, la calidad de vida que intento darle, porque dejé de tener vida propia para poder cubrir las necesidades de mi hija, es un peso emocional grandísimo.

Mi hija menor, Francisca, de cinco años, también sufre de fibrosis quística.

Entonces, si para evaluar en esta comisión es importante, a modo de ejemplo, contar mi historia, podría llenarme de lágrimas y contar mucho más.

En resumen, eso es lo importante. Ella tiene derecho a vivir. Como les digo, es una excelente alumna, con los deseos de una niña de trece años. Si se ve frustrada a los diecisiete años, porque no tenemos Trikafta o no lo tenemos a tiempo -que peleé en la Corte Suprema y fui beneficiada-, estaré contando otra historia.

Muchas gracias.

El señor **LAGOMARSINO** (Presidente).- Muchas gracias a usted, señora Ponce.

Nuestra última invitada es la señora Eileen Hudson, quien participa junto con el señor Enrique Williams, en la Fundación Porfiria Chile.

Tiene la palabra la señora Hudson.

La señora **HUDSON**, doña Eileen (representante de la Fundación Porfiria Chile).- Señor Presidente, saludo por su intermedio a las autoridades aquí presentes, a la subsecretaria y a las representantes de la sociedad civil relacionada con estas enfermedades.

Merece que empiece mi intervención diciendo que empatizo con todas ellas. Espero que el trabajo de esta comisión permita reducir esta inequidad.

Fundación Porfiria Chile es una agrupación chilena con personalidad jurídica, sin fines de lucro, creada en 2023. Nosotros representamos a las personas que tienen sospecha o diagnóstico de porfiria.

De acuerdo con la literatura internacional, la prevalencia estimada de esta enfermedad es de 6 personas cada 100.000 habitantes. No existe un dato de la prevalencia en Chile.

Esta enfermedad, en todas sus manifestaciones, no está cubierta por la ley Ricarte Soto ni aparece en el GES o en el Plan Auge.

Si bien la fundación fue aprobada en 2023, viene trabajando desde hace casi diez años, y en su base de datos tiene a casi 300 personas, desde Antofagasta hasta Puerto Montt.

Todas las semanas recibimos contactos de familiares de pacientes con porfiria o de pacientes con porfiria que requieren información o que solicitan nuestra ayuda.

¿De qué se trata la porfiria? Es una enfermedad de origen genético, hereditaria, que agrupa una serie de trastornos. Son errores congénitos del metabolismo que afectan la ruta biosintética del grupo hemo; en palabras simples, se afecta el transporte de oxígeno en la sangre.

De acuerdo con su sintomatología, se clasifica en dos grupos: las porfirias hepáticas, en que el desajuste se

produce en el hígado, y las porfirias cutáneas, que se expresan a través de anomalías en la piel.

Voy a explicar brevemente cuáles son las manifestaciones clínicas habituales de las porfirias hepáticas, esto es, los ataques neuroviscerales agudos de dolor que, si no se atienden a tiempo, pueden provocar convulsiones en el paciente. Esto llevará a alteraciones neuropsiquiátricas y a terminar con una neuropatía periférica, con una tetraparesia o también con la muerte a partir de un compromiso de la musculatura respiratoria.

Las porfirias cutáneas se manifiestan a través de una sensibilidad extrema al sol y también, en algunos casos, a la luz artificial. Se trata de personas que tienen que vivir con las cortinas de su casa cerradas o con su piel totalmente cubierta con una tela que refracte la luz.

También las porfirias cutáneas se expresan a través de la hinchazón o el enrojecimiento repentino de la piel, ampollas que no cicatrizan en la cara, en las manos y en los brazos que, en algunos casos también, desdibujan las facciones de la cara, y cambios en el color de la piel y piezas dentales.

Esa es la situación de cómo se expresa la enfermedad.

Aprovecho la invitación a esta comisión para presentar estos dos factores que son críticos y que pueden modificar totalmente la vida de una persona con porfiria, igual como ocurre con otras enfermedades raras o poco frecuentes, como el caso que acaba de presentar la Agrupación de Fibrosis Quística.

En este caso es el factor tiempo y, lamentablemente, el factor casualidad.

Armé esta comparación respecto a qué le ocurre a un paciente que se atiende a través del sistema de Fonasa y un médico le dice que se sospecha que tiene porfiria.

Bueno, esa persona debe recorrer un largo camino hasta alcanzar su diagnóstico. En algunos casos, es entre dos y diez años. Este diagnóstico se realiza solamente en el sistema privado. Son 200.000 pesos, que para algunas personas no es una cifra tan grande, pero para el ciento

por ciento de las personas que contactan a esta fundación implica o exige la realización del bingo o de la rifa, con esa permanente sensación de abandono.

Las hospitalizaciones de estos pacientes son largas, también son en camas UTI, la mayoría de su tiempo, treinta días en muchos casos. Tienen un acceso restringido al tratamiento porque también hay un desconocimiento muy grande de la disponibilidad del tratamiento específico para la porfiria en Chile.

Y cuando estos ataques de dolor neurovisceral no se tratan como corresponde, la recuperación del paciente es mucho más larga, a veces es un año entero de terapias y la posibilidad de estar constantemente renovando una licencia médica es real, lo que termina a los dos años en un eventual desempleo.

Para el paciente que tiene Isapre, si tiene diagnóstico -como es mi caso, que tuve la suerte, la casualidad de que mi familia pudiera hacerse cargo-, la hospitalización dura cinco días y consiste en la aplicación de un tratamiento específico que es la hemina y son cinco días, a veces incluso cuatro días y medio, quince días de recuperación y la reincorporación al trabajo.

La situación, así como comentaron recién mis colegas, es, creo, vergonzosa, porque se trata de una inequidad asombrosa. En el caso de la Fundación Porfiria Chile, de las 300 personas que conozco, solo yo tengo acceso al tratamiento.

Eso fue lo que me impulsó a crear esta fundación y dedicar el tiempo que fuera necesario a ayudar a estas personas.

De todos modos, existen experiencias notables, y aquí es donde recorro al factor casualidad. Hay pacientes que en algún momento, en el Hospital Clínico de la Universidad de Chile, fueron atendidos por un médico que sospechó la posibilidad de la porfiria, se adelantó, realizó los exámenes diagnósticos y pidió el tratamiento con la celeridad necesaria para evitar que esa enfermedad se volviera crónica. También hay experiencias en el Hospital

Clínico de la Universidad Católica, en el Hospital de San Fernando, en la UCI; y en el Hospital de Los Ángeles, después de que la familia se pusiera en contacto con la fundación y nosotrosuviésemos que llamar al médico que la atendía en ese servicio para que pidiera ese medicamento.

Los costos de un día cama UTI, o en Médico Quirúrgico, la kinesiología de un año, los costos de laboratorio y el tratamiento de hemina son mucho menores de lo que implica para una persona de 18 años, con PAES aprobada, no empezar la universidad, o no pueda volver el año siguiente y el subsiguiente, o que un profesional joven de la Región del Biobío, después de dos años de licencia médica, quede desempleado. Así también podría presentar muchos casos.

La hemina cuesta 4.300.000 pesos, y si la Isapre la cubre un 90 por ciento -como es mi caso privilegiado- la vida continúa. Si se desconoce en el hospital cómo recurrir y se teme a quién va a pagar por esto, la vida no vuelve a ser igual, y no hay una razón más allá de la casualidad: el lugar donde naciste.

No se alcanza a ver en la lámina, pero la pregunta que está al final dice: ¿cuál es el costo de que una persona no reciba el tratamiento a tiempo? Es incalculable.

Muchas gracias, Presidente.

El señor **LAGOMARSINO** (Presidente).- Gracias a usted.

Voy a hacer unas preguntas muy breves.

En primer lugar, a la señora Betsabé Jara.

Cuando dijo que no tienen código, ¿se refería al dispositivo, que es el audífono de conducción ósea, o a la enfermedad?

La segunda pregunta es a la Corporación de Fibrosis Quística, pues no mencionaron el costo de Trikafta, ¿cuál es su costo?

Y también a Fundación Porfiria Chile, ¿cuál es el costo de la hemina?

Tiene la palabra el diputado Enrique Lee.

El señor **LEE**.- Señor Presidente, para dejar nuevamente claro: a mí, a ratos, me da la sensación de que nosotros

estamos acá como una especie de jurado de qué aprobar o qué reprobar. Y, de verdad, sé que ustedes se sienten mal, también nosotros nos sentimos mal, porque, finalmente todo termina en un tema de recursos.

Por eso es tan importante, que, ya que no podemos tener una vara de cristal para aumentar los recursos mágicamente, que los recursos de los que sí disponemos se ocupen en forma eficiente.

Me llama la atención que al comienzo de la comisión usted, Presidente, señalara que todavía no hay oficios de respuesta. Por ejemplo, me imagino que todavía no se ha respondido la pregunta que le hicimos a la Cenabast en relación con cuánta pérdida tiene esta institución en el Ministerio de Salud.

Con relación a Microtia, la representante de esta organización señaló 526 niños, y la pregunta concreta es si ustedes tienen un registro de la distribución geográfica de estos niños afectados. Lo pregunto porque, en relación con la formación de cirugía plástica en Brasil, me tocó participar en campañas de reconstrucción de orejitas de estos niños. Y claramente se vio que había una concentración en toda la región del Mato Grosso, centro-oeste brasileño, donde hay mucha agroindustria y mucho uso de pesticidas, por lo que me interesa saber si en Chile tenemos esa orientación etiológica.

Gracias, señor Presidente.

El señor **LAGOMARSINO** (Presidente).- Tiene la palabra el diputado Hernán Palma.

El señor **PALMA**.- Señor Presidente, respecto de microtia e hipoacusia, quiero saber si tienen algún catastro del porcentaje de niños que, no teniendo Microtia, tienen otro trastorno de conducción o de tipo neurosensorial.

El señor **LAGOMARSINO** (Presidente).- Perfecto.

El señor **PALMA**.- Perdón, señor Presidente, pero en la ronda anterior quedó pendiente el tema de los potenciales evocados, que son un instrumento para diagnosticar precozmente la hipoacusia congénita.

El señor **LAGOMARSINO** (Presidente).- No sé si el doctor Cabello seguirá conectado, así que comenzaremos escuchando las respuestas de la señora Betsabé Jara, quien abordará las preguntas dirigidas a la Fundación Microtia e Hipoacusia.

La señora **JARA**, doña Betsabé (presidenta de la Fundación Microtia e Hipoacusia de Chile) [vía telemática].- Señor Presidente, cuando hablo de contemplación, me refiero a la hipoacusia de conducción.

En el Programa de Prestaciones Valoradas, entiendo que a nivel ministerial lo llaman PPV, no está considerada la hipoacusia de conducción. Por lo tanto, no existimos, de modo que todas las prestaciones de servicio pasan a ser particulares.

Como resultado, tal como señaló la señora Eileen Hudson, incluso las familias privilegiadas, que pueden cubrir económicamente la salud privada, tienen que atenderse de manera particular, porque tampoco tienen subvención de salud.

Por otro lado, quiero señalar que, a nivel latinoamericano, hay estudios sumamente interesantes sobre la microtia, como los elaborados por el programa Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas (Eclamc), cuyas estadísticas indican que, en regiones con mayor dureza del agua, se observan mayores índices de niños que nacen con malformaciones craneofaciales.

Por esas casualidades de la vida, tenemos muchos casos de niños con microtia en las ciudades mineras del norte, como Arica, Iquique o Antofagasta, y lo mismo ocurre en el sur de Chile, en ciudades como Punta Arenas y Chiloé.

Entonces, sabemos que en zonas con mayor dureza del agua y con más presencia de minerales hay muchos niños afectados con malformaciones craneofaciales.

El señor **LAGOMARSINO** (Presidente).- Gracias, señora Jara.

Tiene la palabra la señora Cecilia Ponce, de la Corporación de Fibrosis Quística, para referirse a los costos del tratamiento y a otras preguntas.

La señora **CARVAJAL**, doña Daniela (representante de la Corporación de Fibrosis Quística).- Señor Presidente, el costo del tratamiento es de 45 millones de pesos mensuales.

Aprovecho de aclarar que la historia de la paciente trasplantada a los 15 años era la de mi hija, quien ahora tiene 16 años. Por tanto, esa cifra no es nada si la comparamos con los costos emocionales y económicos que hemos enfrentado a lo largo de los años.

Por otra parte, antes de ser trasplantada, mi José tuvo aproximadamente 45 hospitalizaciones en toda su vida, aunque probablemente me quedo corta con esa cifra. Asimismo, pasó como mínimo catorce días al mes en kinesiología.

Hubiera dado mi vida por haber tenido Trikafta cuando Josefa tenía dos años. Ahora estaría contando una historia completamente diferente, y no estaría llevándola al psicólogo debido a su miedo a morir, a pesar de haber sido trasplantada.

Entonces, frente a esta enfermedad, hay algo que se puede hacer. Ese algo se llama Trikafta, y el tratamiento consiste en tomar tres pastillas al día.

El señor **LAGOMARSINO** (Presidente).- Gracias, señora Carvajal. Según su información, entonces, el costo anual es de aproximadamente 540 millones.

Tiene la palabra la señora Eileen Hudson, de la Fundación Porfiria Chile.

La señora **HUDSON**, doña Eileen (representante de la Fundación Porfiria Chile).- Señor Presidente, en el caso de la porfiria, el tratamiento, que implica el uso de hemina, tiene un costo de 4.300.000 pesos.

Si el paciente recibe este tratamiento durante la primera crisis, las posibilidades de una recuperación total son muy altas en comparación con los casos en los que no se recibe tratamiento.

El señor **LAGOMARSINO** (Presidente).- ¿Este tratamiento se administra solo una vez?

La señora **HUDSON**, doña Eileen (representante de la Fundación Porfiria Chile).- Sí, señor Presidente.

Si vuelve a haber una crisis, el paciente necesita recibir el tratamiento una vez más, pero la posibilidad de que la crisis se repita se reduce de manera significativa cuando se administra por primera vez.

En resumen, aumentan las posibilidades de continuar trabajando y se reducen los gastos vinculados con la enfermedad.

El señor **LAGOMARSINO** (Presidente).- Perfecto.

Tiene la palabra el diputado Enrique Lee.

El señor **LEE**.- Señor Presidente, primero que todo, quiero agradecer y destacar la presencia de la subsecretaria de Salud Pública, ya que no todas las autoridades se quedan hasta el término de las sesiones.

En segundo lugar, le solicito que pueda recabar el acuerdo de la comisión en relación con las respuestas a los oficios. Propongo que en el informe final se mencionen los servicios e instituciones que no han proporcionado respuestas, de manera que quede debidamente registrado en el acta.

El señor **LAGOMARSINO** (Presidente).- Lamentablemente, señor diputado, estamos fuera del horario establecido para tomar acuerdos. No obstante, me comprometo personalmente a asegurar que las instituciones que no respondieron a los oficios queden registradas en el acta.

Como señalamos al inicio de la sesión, si no recibimos respuesta de aquí a la próxima sesión, procederemos a enviar los antecedentes a la Contraloría. Sin embargo, no lo haremos sin una advertencia previa de por medio y un tiempo prudente para que las autoridades puedan responder.

Por haber cumplido con su objeto, se levanta la sesión.

-Se levantó la sesión a las 14:04 horas.

CLAUDIO GUZMÁN AHUMADA,

Redactor

Jefe Taquígrafos de Comisiones.