

Equidad en la Evaluación de Tecnologías Sanitarias para Enfermedades Raras en Chile

Equity in Health Technology Assessment for Rare Diseases in Chile

Eduardo Moreno Beas¹

RESUMEN

Las enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas representan un desafío para los sistemas sanitarios por su baja prevalencia, alta complejidad clínica y elevado costo de tratamiento. En Chile, la Evaluación de Tecnologías Sanitarias (ETESA) constituye el principal mecanismo para analizar la eficacia, seguridad, impacto económico y pertinencia ética de nuevas intervenciones; sin embargo, presenta limitaciones para incorporar dimensiones de equidad y bienestar relevantes para estas patologías. Este artículo analiza críticamente el enfoque actual de ETESA en Chile, revisando su marco normativo, metodologías, mecanismos de financiamiento y procesos de decisión. La investigación empleó una metodología mixta, exploratoria y descriptiva, combinando análisis documental, revisión normativa y un cuestionario aplicado a actores clave del sistema sanitario. Los resultados identifican brechas en participación de pacientes, medición de calidad de vida, uso de evidencia del mundo real, valoración de desenlaces no convencionales e incorporación de criterios explícitos de equidad. Asimismo, evidencian tensiones entre sostenibilidad financiera, judicialización y acceso oportuno a tratamientos. Los resultados indican la necesidad de adaptar la evaluación a enfermedades raras, incorporando criterios de gravedad, impacto en cuidadores y justicia territorial. Se propone avanzar hacia un modelo más inclusivo, transparente y deliberativo, que integre equidad como principio rector del proceso decisional.

Palabras clave: Enfermedades Raras, Evaluación de Tecnologías Sanitarias, Equidad en Salud, Medicamentos de Alto Costo, Políticas Públicas de Salud.

ABSTRACT

Rare, uncommon, or orphan diseases pose a challenge to healthcare systems due to their low prevalence, high clinical complexity, and high treatment costs. In Chile, Health Technology Assessment (HTA) constitutes the primary mechanism for assessing the effectiveness, safety, economic impact, and ethical relevance of new health interventions. However, it presents limitations in incorporating dimensions of equity and well-being that are particularly relevant to these conditions. This article critically analyzes the current HTA approach in Chile by reviewing its regulatory framework, methodologies, financing mechanisms, and decision-making processes. The study employed an exploratory and descriptive mixed-methods approach, combining documentary analysis, regulatory review, and a questionnaire administered to key stakeholders in the healthcare system. The findings identify gaps in patient participation, quality-of-life assessment, the use of real-world evidence, the valuation of non-conventional outcomes, and the incorporation of explicit equity criteria. They also reveal tensions between financial sustainability, judicialization, and timely access

Recibido el 23 de marzo de 2026. Aceptado el 17 de agosto de 2026.

¹ Médico Veterinario; Analista de políticas públicas en salud; Coordinador de Innovación Estratégica, Unidad de Inteligencia de Negocios, Central de Abastecimiento del Sistema Nacional de Servicios de Salud (CENABAST); Magíster en Gestión y Políticas Públicas. Correspondencia a: emorenobeas@ug.uchile.cl

to treatments. The results highlight the need to adapt HTA to the specific characteristics of rare diseases by incorporating criteria related to disease severity, caregiver burden, and territorial equity. The article proposes moving toward a more inclusive, transparent, and deliberative evaluation model that integrates equity as a guiding principle in decision-making.

Keywords: Rare Diseases, Health Technology Assessment, Health Equity, High-Cost Medicines, Public Health Policy.

INTRODUCCIÓN

Las enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas se caracterizan por su baja prevalencia individual, alta heterogeneidad clínica y curso frecuentemente crónico y discapacitante, lo que genera importantes desafíos para los sistemas sanitarios contemporáneos. A pesar de afectar a un número reducido de personas por patología, en conjunto representan una carga sanitaria y social significativa, asociada a altos costos directos e indirectos, pérdida de calidad de vida y una fuerte dependencia del entorno familiar y de cuidados informales (Cortés, 2015; Goldstein, 2021). Diversos estudios han documentado que estas condiciones enfrentan barreras estructurales persistentes, tales como retrasos diagnósticos prolongados, escasez de especialistas, limitada disponibilidad terapéutica y profundas inequidades en el acceso a la atención sanitaria.

En sistemas de salud fragmentados y financieramente segmentados, como el chileno, estas brechas tienden a intensificarse. A ello se suman las desigualdades territoriales en la distribución de recursos sanitarios, condiciona el acceso oportuno a diagnósticos especializados, centros de referencia y tecnologías de alto costo, generando trayectorias asistenciales marcadas por la incertidumbre y la judicialización como mecanismo de acceso (Castillo-Riquelme & Santelices, 2014). Este escenario ha sido particularmente visible en el ámbito de las enfermedades raras, donde las decisiones sanitarias suelen tensionar los principios de eficiencia, sostenibilidad financiera y equidad.

En este contexto, la Evaluación de Tecnologías Sanitarias (ETESA) se ha consolidado como un instrumento central para orientar las decisiones de incorporación, priorización y financiamiento de intervenciones sanitarias en Chile. No obstante, como advierten Armijo, Rodríguez y Espinoza (2022), la institucionalidad evaluativa chilena fue

concebida principalmente para patologías prevalentes, bajo supuestos de evidencia clínica robusta, comparadores claros y poblaciones amplias, lo que limita su aplicabilidad en el caso de enfermedades raras. Esta limitación se ve acentuada por las restricciones propias de la evidencia disponible en enfermedades raras, las que desafían los marcos metodológicos tradicionales de evaluación utilizados en la ETESA, particularmente en contextos donde la información clínica es limitada o incierta (Castillo-Riquelme & Santelices, 2014).

La literatura internacional en Evaluación de Tecnologías Sanitarias ha planteado la relevancia de considerar explícitamente dimensiones de equidad en los procesos de toma de decisión, especialmente en el ámbito de las enfermedades raras, donde existen necesidades no satisfechas y desigualdades acumuladas que no siempre son adecuadamente capturadas por los enfoques tradicionales de evaluación (Cookson, 2005; Pichon-Riviere et al., 2021). Consideraciones como la gravedad de la enfermedad, la ausencia de alternativas terapéuticas, la injusticia acumulada a lo largo del curso de vida y el impacto en cuidadores y familias adquieren especial relevancia en este ámbito. En concordancia con ello, los resultados del cuestionario evidencian una preocupación transversal entre los distintos actores respecto de la falta de criterios claros de justicia distributiva en las decisiones actuales, lo que debilita la legitimidad, transparencia y aceptabilidad pública de los procesos evaluativos.

En este marco, el presente artículo examina críticamente el enfoque de la ETESA en Chile en relación con las enfermedades raras y analiza cómo la incorporación explícita de criterios de equidad podría contribuir a fortalecer la justicia y legitimidad del proceso decisional, manteniendo al mismo tiempo la sostenibilidad del sistema sanitario, contribuyendo así al debate sobre la incorporación de criterios de equidad en la toma de decisiones en salud.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se realizó un estudio de carácter exploratorio y descriptivo, con un enfoque metodológico mixto, orientado a analizar el abordaje de la Evaluación de Tecnologías Sanitarias (ETESA) en relación con las enfermedades poco frecuentes (EPOF) en Chile. El objetivo metodológico fue caracterizar las principales limitaciones del enfoque evaluativo vigente e identificar dimensiones de equidad no capturadas en los procesos de toma de decisión.

Este diseño permitió aproximarse a un campo caracterizado por evidencia limitada y alta complejidad, describiendo actores, procesos y desafíos relevantes, así como identificando tensiones metodológicas y consideraciones de equidad vinculadas a la toma de decisiones en salud pública.

El estudio se sustentó, en primer lugar, en una revisión narrativa de literatura científica, documentos de política pública y marcos normativos nacionales e internacionales relacionados con enfermedades raras, financiamiento de tecnologías de alto costo y evaluación de tecnologías sanitarias. La revisión priorizó aportes teóricos y empíricos pertinentes al análisis de la ETESA en Chile, incluyendo antecedentes sobre equidad en salud, limitaciones metodológicas en contextos de baja evidencia y enfoques evaluativos utilizados a nivel nacional e internacional. El análisis documental se organizó en torno a ejes temáticos derivados del marco conceptual del estudio, orientados a examinar aspectos como las limitaciones metodológicas de la ETESA, las inequidades en el acceso a tecnologías de alto costo, el rol y la participación de los distintos actores involucrados, y las tensiones entre acceso, equidad y sostenibilidad del sistema sanitario. Se incluyeron documentos relevantes

sin restricción temporal estricta, priorizando literatura reciente y normativa vigente, así como publicaciones consideradas fundamentales por su aporte conceptual o empírico al análisis del caso chileno.

De manera complementaria, se incorporó información primaria obtenida mediante un cuestionario compuesto por 28 preguntas abiertas, aplicado entre diciembre de 2024 y abril de 2025 a una muestra intencional de 16 actores seleccionados por su experiencia y rol en el ámbito de las EPOF en Chile (Tabla N°1). La selección buscó asegurar heterogeneidad de perspectivas y alcanzar saturación temática en las respuestas. La muestra incluyó representantes del sector público, la academia, la industria farmacéutica, profesionales de la salud, asociaciones de pacientes y organizaciones de la sociedad civil. El cuestionario tuvo por objetivo recoger percepciones y experiencias relacionadas con el funcionamiento de la ETESA, consideraciones de equidad, barreras de acceso, adecuación metodológica y participación de actores relevantes (Tabla N°2). La recolección de información se realizó mediante la plataforma Google Forms, resguardando la confidencialidad, el anonimato y el consentimiento informado de los participantes.

Tabla N°1: Número de respuestas por tipo de actor.

Tipo de actor	N° de respuestas
Sector público	4
Industria farmacéutica	4
Academia	3
Asociaciones de pacientes	3
Fundaciones/ ONG	2

Fuente: Elaboración propia.

Tabla N°2: Clasificación de las preguntas del cuestionario por variable.

Variable	Preguntas del cuestionario
Adecuación de la ETESA	7. Desde su perspectiva, ¿cuáles son las principales limitaciones de las metodologías de ETESA en Chile al momento de evaluar tecnologías para EPOF? 8. ¿Considera que la metodología GRADE utilizada en la ETESA es adecuada para evaluar tecnologías destinadas a enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas? Explique cómo podría mejorarse su aplicación en este contexto.
Indicadores de equidad	9. Desde su perspectiva, ¿se incluyen criterios de equidad en las metodologías de ETESA? Explique. 10. ¿Cómo cree que la inclusión de criterios de equidad podría mejorar la evaluación de tecnologías para EPOF? 11. ¿Considera que los indicadores de efectividad y costo-utilidad utilizados (por ejemplo, QALY y DALY) son adecuados para medir el impacto en la calidad de vida y bienestar de los pacientes con EPOF? ¿Por qué? 12. ¿Qué indicadores adicionales considera necesarios para evaluar la calidad de vida y equidad en tecnologías para EPOF?

Variable	Preguntas del cuestionario
Indicadores de equidad	21. ¿Qué medidas considera esenciales para mejorar la inclusión de criterios de equidad en ETESA? 22. Desde su perspectiva, ¿cómo debería incorporarse este enfoque para garantizar el acceso equitativo a tecnologías para pacientes con EPOF en Chile?
Acceso equitativo	16. ¿De qué manera cree que el financiamiento actual, incluidas leyes como la Ley Ricarte Soto, afectan la disponibilidad de tratamientos para EPOF? 17. En su opinión, ¿qué papel juega la colaboración público-privada en la superación de estas barreras y en la mejora del acceso a tecnologías para EPOF? 23. ¿Qué rol debería jugar el sector privado en garantizar acceso a tecnologías para EPOF? 25. Desde su perspectiva, ¿qué factores deben considerar las empresas privadas para mejorar el acceso a tecnologías para EPOF en el sistema público de salud chileno?
Impacto en el bienestar	11. ¿Considera que los indicadores de efectividad y costo-utilidad utilizados (por ejemplo, QALY y DALY) son adecuados para medir el impacto en la calidad de vida y bienestar de los pacientes con EPOF? ¿Por qué? 12. ¿Qué indicadores adicionales considera necesarios para evaluar la calidad de vida y equidad en tecnologías para EPOF? 13. ¿Cuál considera que es el impacto de las tecnologías aprobadas por la ETESA en la calidad de vida y bienestar de los pacientes con EPOF? 14. ¿Qué tan importante considera la incorporación de indicadores de bienestar y calidad de vida en la evaluación de tecnologías para EPOF? 20. ¿Qué recomendaciones haría para mejorar la ETESA en relación con el bienestar y la calidad de vida de los pacientes con EPOF?
Percepción de los actores	5. ¿Cómo describiría su conocimiento sobre la Evaluación de Tecnologías Sanitarias (ETESA) en Chile? 6. ¿Cuál es su percepción general de la ETESA en relación con las enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas (EPOF)? ¿Cree que se aborda adecuadamente a las necesidades de estos pacientes? 24. ¿Cómo valora la participación de la industria farmacéutica y el sector privado en el proceso de ETESA para las EPOF? ¿Cuáles considera que son sus principales contribuciones y desafíos?
Barreras y limitaciones	15. ¿Cuáles cree que son las principales barreras que enfrentan las tecnologías para EPOF en el proceso de evaluación de ETESA en Chile? 16. ¿De qué manera cree que el financiamiento actual, incluidas leyes como la Ley Ricarte Soto, afectan la disponibilidad de tratamientos para EPOF? 28. ¿Cuáles cree han sido las mayores limitantes para la implementación de acuerdos de Riesgo Compartido (ARC)?
Financiamiento	16. ¿De qué manera cree que el financiamiento actual, incluidas leyes como la Ley Ricarte Soto, afectan la disponibilidad de tratamientos para EPOF? 26. ¿Cuál es su opinión sobre el uso de acuerdos de Riesgo Compartido (ARC) como mecanismo para financiar tecnologías de alto costo para EPOF? 27. ¿Cree que los ARC pueden mejorar el acceso a tecnologías innovadoras para pacientes con EPOF en Chile? ¿Por qué? 28. ¿Cuáles cree han sido las mayores limitantes para su implementación?
Colaboración multisectorial	17. En su opinión, ¿qué papel juega la colaboración público-privada en la superación de estas barreras y en la mejora del acceso a tecnologías para EPOF? 18. ¿Qué papel cree que deben desempeñar el Estado y otros actores (academia, sociedad civil, sector privado) en mejorar la evaluación de tecnologías sanitarias para EPOF? 23. ¿Qué rol debería jugar el sector privado en garantizar acceso a tecnologías para EPOF?

Variable	Preguntas del cuestionario
Colaboración multisectorial	24. ¿Cómo valora la participación de la industria farmacéutica y el sector privado en el proceso de ETESA para las EPOF? ¿Cuáles considera que son sus principales contribuciones y desafíos? 25. Desde su perspectiva, ¿qué factores deben considerar las empresas privadas para mejorar el acceso a tecnologías para EPOF en el sistema público de salud chileno?
Políticas públicas	18. ¿Qué papel cree que deben desempeñar el Estado y otros actores (academia, sociedad civil, sector privado) en mejorar la evaluación de tecnologías sanitarias para EPOF? 19. ¿Considera que las políticas recientes (ejemplo: ley del Cáncer) han tenido algún impacto en la inclusión de tecnologías para EPOF en el sistema de salud? ¿Cuáles y de qué forma? 20. ¿Qué recomendaciones haría para mejorar la ETESA en relación con el bienestar y la calidad de vida de los pacientes con EPOF? 22. Desde su perspectiva, ¿cómo debería incorporarse este enfoque para garantizar el acceso equitativo a tecnologías para pacientes con EPOF en Chile?
Recomendaciones	20. ¿Qué recomendaciones haría para mejorar la ETESA en relación con el bienestar y la calidad de vida de los pacientes con EPOF? 21. ¿Qué medidas considera esenciales para mejorar la inclusión de criterios de equidad en ETESA? 22. Desde su perspectiva, ¿cómo debería incorporarse este enfoque para garantizar el acceso equitativo a tecnologías para pacientes con EPOF en Chile? 23. ¿Qué rol debería jugar el sector privado en garantizar acceso a tecnologías para EPOF? 29. ¿Hay algún otro aspecto relevante sobre la ETESA y las EPOF que desee mencionar?

Fuente: Elaboración propia.

Las respuestas obtenidas fueron organizadas y analizadas de forma sistemática. En una primera etapa, se realizó un análisis descriptivo del contenido textual de las respuestas, apoyado en herramientas computacionales desarrolladas en Python (versión 3.11) y Jupyter Notebook, con el fin de identificar patrones discursivos recurrentes. Posteriormente, se llevó a cabo un análisis cualitativo de contenido temático orientado a la identificación de categorías emergentes y conceptos relevantes para el análisis interpretativo. Este proceso fue asistido de manera complementaria por una herramienta de inteligencia artificial (ChatGPT, OpenAI), utilizada exclusivamente para la organización preliminar del material textual, sin intervenir en la interpretación ni en la construcción de resultados. Finalmente, se efectuó una triangulación entre los hallazgos empíricos, el análisis documental y el marco conceptual, con el propósito de fortalecer la coherencia interna y la validez analítica del estudio.

RESULTADOS

El análisis de las respuestas del cuestionario permitió identificar percepciones críticas respecto del

funcionamiento de la Evaluación de Tecnologías Sanitarias (ETESA) en el contexto de las enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas. Los participantes señalaron que los enfoques metodológicos habitualmente utilizados presentan dificultades para abordar adecuadamente las particularidades de estas condiciones, especialmente en relación con la disponibilidad y tipo de evidencia requerida para los procesos evaluativos. En este sentido, se mencionó de manera recurrente que la exigencia de evidencia cuantitativa robusta resulta difícil de cumplir en contextos de baja prevalencia, lo que, según lo reportado por los participantes, puede limitar la incorporación de tecnologías incluso en escenarios caracterizados por alta gravedad y escasas alternativas terapéuticas.

En relación con la equidad, las respuestas del cuestionario reflejaron percepciones diversas sobre el alcance de los procesos evaluativos para considerar desigualdades preexistentes. Algunos participantes señalaron que la ETESA opera bajo criterios formales de neutralidad, mientras que otros destacaron que dicha aproximación no siempre logra capturar diferencias asociadas al contexto social y territorial (Tabla N°3). En este marco,

se mencionaron brechas asociadas a condiciones socioeconómicas y a la localización geográfica, las que, según los participantes, influyen en el acceso a diagnósticos oportunos y a atención especializada.

Respecto de la participación de pacientes y organizaciones de la sociedad civil, los actores consultados coincidieron en señalar que su involucramiento en los procesos evaluativos es limitado.

Si bien se reconoció la existencia de instancias de consulta, estas fueron descritas como de carácter principalmente informativo, con escasa incidencia directa en las decisiones finales. Desde la perspectiva de los participantes, esta situación dificulta la incorporación sistemática de desenlaces centrados en el paciente, tales como aspectos relacionados con calidad de vida, autonomía funcional y carga asociada al cuidado (Tabla N°3).

Tabla N°3: Diccionario de temas/palabras clave agrupado por categoría temática.

Categoría temática	Palabras clave identificadas
Adecuación de la ETESA	evaluación, GRADE, metodología, priorización, evidencia, certeza, rigidez, flexibilidad, adaptación, EtD, aplicabilidad
Indicadores de equidad	equidad, justicia, desigualdad, inclusión, territorio, género, vulnerabilidad, discriminación positiva, ponderadores, impacto social
Acceso equitativo	acceso, cobertura, inclusión, disponibilidad, oportunidad, barreras, brechas, tratamiento, pacientes, criterios diferenciados
Impacto en el bienestar	calidad de vida, bienestar, autonomía, PROs, PCOs, funcionalidad, dolor, carga del cuidador, emociones, inclusión social
Percepción de los actores	percepción, transparencia, confianza, participación, credibilidad, actores clave, institucionalidad, opinión técnica, gobernanza, captura política
Barreras y limitaciones	evidencia limitada, recursos, personal, institucionalidad, frecuencia de evaluaciones, conflictos de interés, transparencia, normativas, base de datos
Financiamiento	sostenibilidad, recursos, Ley Ricarte Soto, costos, presupuestos, financiamiento innovador, pagos escalonados, restricciones, eficiencia, presupuesto per cápita
Colaboración multisectorial	colaboración, público-privada, alianzas, industria, academia, sociedad civil, diálogo, cooperación internacional, confianza, contribución científica
Políticas públicas	ley del cáncer, marco normativo, institucionalidad, políticas sanitarias, GES, regulación, agenda pública, presupuesto, visibilidad, implementación
Recomendaciones	evaluación multicriterio, fast track, indicadores de equidad, PROMs, fondos dedicados, autonomía, participación, transparencia, formación, innovación regulatoria

Fuente: Elaboración propia.

En el ámbito del financiamiento, las respuestas evidenciaron una tensión entre la sostenibilidad financiera del sistema y la ampliación de la cobertura para tecnologías destinadas a enfermedades raras. Los participantes identificaron las restricciones presupuestarias como una de las principales limitaciones para la incorporación de nuevas tecnologías y plantearon la necesidad de explorar mecanismos de

financiamiento innovadores, incluyendo acuerdos de riesgo compartido y pagos escalonados. Asimismo, el análisis por tipo de actor mostró diferencias en las prioridades y enfoques respecto del financiamiento, aunque con una coincidencia general en la necesidad de desarrollar estrategias que permitan compatibilizar la sostenibilidad del sistema con un acceso oportuno a la innovación (Tabla N°4).

Tabla N°4: Tendencias discursivas comunes según origen de los actores.

Tipo de Actor	Tendencias comunes encontradas en las respuestas
Sector público	Críticas a la rigidez de GRADE, demandas de mayor flexibilidad y autonomía institucional
Academia	Fuerte énfasis en mejorar evidencia local, PROMs/PROs, metodologías adaptadas
Industria farmacéutica	Apoyo a colaboración público-privada, acuerdos de riesgo compartido, acceso temprano
Asociaciones de pacientes	Reivindicación del enfoque de equidad, acceso oportuno, evaluación post-inclusión
Fundaciones/ONG	Propuestas de indicadores diferenciados, reclamo de institucionalidad y financiamiento

Fuente: Elaboración propia.

En conjunto, los resultados evidencian una demanda transversal por una ETESA más flexible, equitativa y participativa, capaz de mantener estándares técnicos rigurosos sin desconocer las particularidades clínicas, sociales y éticas de las enfermedades raras. Los actores coinciden en la necesidad de avanzar hacia modelos evaluativos que integren evidencia alternativa, criterios explícitos de equidad y mecanismos de participación con incidencia real en las decisiones, fortaleciendo así la legitimidad y efectividad del proceso evaluativo en Chile.

DISCUSIÓN

Los resultados de este estudio ponen de manifiesto desafíos sustantivos en la adecuación de los marcos actuales de Evaluación de Tecnologías Sanitarias (ETESA) para responder a las particularidades clínicas, sociales y éticas de las enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas en Chile. En concordancia con lo señalado en la literatura, el análisis sugiere que los enfoques evaluativos tradicionales, fuertemente centrados en criterios de eficiencia económica y en requerimientos estrictos de evidencia clínica, enfrentan limitaciones relevantes cuando se aplican en contextos caracterizados por alta incertidumbre, baja prevalencia y heterogeneidad clínica (Castillo-Riquelme & Santelices, 2014). Estas tensiones han sido ampliamente discutidas a nivel internacional, donde distintos sistemas han explorado enfoques más flexibles y deliberativos para la evaluación de tecnologías destinadas a enfermedades raras (Pichon-Riviere et al., 2021; Radu et al., 2024).

No obstante, los hallazgos muestran que dichas limitaciones no se reducen a un problema estrictamente metodológico. Más bien, revelan una tensión estructural entre el diseño institucional de la ETESA y las condiciones reales en las que se implementan las decisiones sanitarias. La dependencia predominante de modelos basados en análisis de costo-efectividad y QALY tiende a subestimar dimensiones clave del impacto de las tecnologías, tales como la progresión funcional, la carga sobre cuidadores, la incertidumbre diagnóstica prolongada y los efectos emocionales y sociales de la enfermedad. En escenarios donde no existen alternativas terapéuticas y donde los beneficios clínicos, aunque modestos en términos poblacionales, resultan altamente significativos para las personas afectadas, esta subvaloración adquiere una relevancia ética particular.

Desde una perspectiva normativa, los resultados refuerzan la necesidad de abordar la equidad

como un criterio explícito del proceso evaluativo y no como un resultado indirecto de la eficiencia. Las percepciones recogidas describen un sistema que, si bien se presenta como formalmente neutral, tiende a reproducir desigualdades estructurales asociadas al nivel socioeconómico, la capacidad organizacional de las familias y la localización geográfica. Estas desigualdades se traducen en brechas persistentes en el acceso a diagnósticos oportunos, especialistas, centros de referencia y mecanismos excepcionales de financiamiento, configurando trayectorias de atención profundamente desiguales. En este sentido, los resultados dialogan con planteamientos que sostienen que, en contextos de enfermedades raras, la justicia distributiva requiere ponderar explícitamente la gravedad, la ausencia de alternativas terapéuticas y la acumulación histórica de desventajas (Cookson, 2005).

Un elemento central que emerge del análisis es la distancia entre la evaluación técnica y la toma de decisiones efectivas. Los actores perciben que la ETESA muchas veces no logra constituirse en un insumo operativo para la acción pública debido a la desconexión entre evaluación, financiamiento e implementación. Este desfase pone de relieve lo que Cortázar (2006) denomina el “punto ciego” de la implementación: la suposición implícita de que es posible transitar linealmente desde el diseño y la evaluación hacia la ejecución, sin considerar las capacidades reales del aparato estatal para poner en marcha las decisiones adoptadas. En consecuencia, fortalecer la toma de decisiones en salud no puede limitarse a perfeccionar marcos metodológicos o criterios técnicos, sino que exige desarrollar capacidades de gestión, coordinación interinstitucional, seguimiento y aprendizaje organizacional.

En este contexto, la fragmentación normativa y operativa entre los distintos instrumentos y actores involucrados en el acceso a tecnologías de alto costo constituye un obstáculo estructural. Las ambigüedades en las competencias y mecanismos de coordinación entre el Ministerio, como órgano rector, FONASA, como principal financiador público, y CENABAST, como actor clave en la adquisición y distribución, generan vacíos administrativos y presupuestarios que dificultan la ejecución oportuna de las decisiones derivadas de la ETESA. Esta situación no responde únicamente a problemas jurídicos, sino que evidencia un déficit estructural de capacidades estatales para sostener instrumentos complejos e innovadores, los cuales terminan operando con baja trazabilidad y escasa evaluación de resultados. En este sentido,

la articulación efectiva entre la evaluación realizada por el Ministerio de Salud, el financiamiento y validación por parte de FONASA, y la provisión logística desde CENABAST resulta central para que el proceso evaluativo se traduzca en acceso efectivo y oportuno a las tecnologías.

En otro ámbito relevante, el marco normativo reciente asociado a las enfermedades poco frecuentes representa un avance significativo en el reconocimiento institucional de estas patologías en Chile. En particular, la Ley N°21.743 constituye un hito al establecer definiciones, principios y mecanismos orientados a mejorar la respuesta del sistema sanitario. Sin embargo, los resultados permiten advertir que persisten brechas estructurales que condicionan el cumplimiento efectivo de las expectativas ciudadanas asociadas a dicha regulación. Entre ellas, destaca la ausencia de un financiamiento sostenible de largo plazo. Si bien la ley asigna recursos iniciales para la creación del Registro Nacional de Pacientes, la dependencia de futuras leyes de presupuesto introduce un grado relevante de incertidumbre respecto de la continuidad de las iniciativas y del acceso equitativo a los tratamientos, reproduciendo una lógica de provisión fragmentada y contingente.

En este escenario, la promulgación del Decreto Exento N°523/2025 del Ministerio de Hacienda, que establece la Política de Compra Pública de Innovación en el marco del artículo 44 de la Ley N°19.886, abre una vía institucional relevante para abordar algunas de estas limitaciones. Esta política, junto con las disposiciones de la Ley N°21.634, que crea el Comité de Compra Pública de Innovación y Sustentabilidad, habilita el uso de instrumentos como los Contratos para la Innovación y los Diálogos Competitivos. En particular, los Contratos para la Innovación permiten financiar tecnologías aún no disponibles en el mercado, incluyendo etapas de investigación y desarrollo, lo que resulta especialmente pertinente en el ámbito de las enfermedades raras, donde muchos tratamientos carecen de evidencia consolidada o aprobación extendida. Por su parte, los Diálogos Competitivos ofrecen un espacio institucional para la colaboración temprana entre el Estado y los proveedores en la definición técnica de soluciones complejas, posibilitando evaluaciones progresivas, monitoreo de resultados e incorporación de cláusulas de desempeño dentro de un marco legal trazable y controlado. De este modo, se abre la posibilidad de compatibilizar la confidencialidad requerida por los acuerdos de riesgo compartido con los principios de publicidad,

probidad y rendición de cuentas exigidos por la contratación pública (Ministerio de Hacienda, 2025). No obstante, su operativización requiere de un trabajo articulado entre el Ministerio de Salud y el Ministerio de Hacienda, particularmente para garantizar que estas innovaciones contractuales no colisionen con el marco normativo general ni debiliten los mecanismos de control fiscal y administrativo.

Por otro lado, los cuestionarios evidenciaron patrones temáticos compartidos entre los distintos actores en relación con la necesidad de fortalecer la gobernanza de la ETESA. La transparencia, la institucionalidad, la participación y los conflictos de interés fueron temas recurrentes en las categorías Percepción de los actores, Barreras y limitaciones, Políticas públicas y Recomendaciones, mientras que las tendencias por tipo de actor evidenciaron que estas preocupaciones fueron compartidas, aunque con distintos énfasis (Tablas N°3 y N°4). En este contexto, la adopción de estos instrumentos solo puede resultar efectiva si se acompaña de mecanismos robustos de gobernanza, transparencia y rendición de cuentas, fortaleciendo la legitimidad institucional del proceso evaluativo. Estos hallazgos muestran que los desafíos de la ETESA trascienden los aspectos metodológicos y se sitúan también en el plano ético y político de la toma de decisiones en salud, en concordancia con las orientaciones recientes de la Organización Mundial de la Salud (OMS, 2025a; OMS, 2025b; OMS, 2025c).

En este marco, la participación de pacientes y organizaciones de la sociedad civil adquiere un rol central. Más allá de su valor normativo, la evidencia recogida sugiere que una participación con incidencia efectiva contribuye a mejorar la calidad de las evaluaciones, incorporando desenlaces relevantes, trayectorias diagnósticas reales y dimensiones del impacto que no son capturadas por la evidencia clínica tradicional. La ausencia de mecanismos vinculantes debilita la legitimidad del proceso evaluativo y refuerza percepciones de opacidad, conflictos de interés y captura política, denunciadas de manera consistente por los actores. En este contexto, es precisamente la toma de decisiones lo que ha sido objeto de cuestionamientos, lo que refuerza la importancia de consolidar una ETESA robusta, legítima y transparente, entendida no como un fin en sí mismo, sino como un insumo clave que debe orientar decisiones públicas de alto impacto sanitario y social.

En el ámbito del financiamiento, se observa una tensión entre sostenibilidad fiscal y cobertura

inclusiva. La mención recurrente de la Ley Ricarte Soto, los pagos escalonados y el financiamiento innovador indica que los actores no sólo identifican limitaciones presupuestarias, sino que también vislumbran posibles rutas de solución orientadas a mejorar la equidad sin comprometer la estabilidad del sistema, a diferencia de la judicialización, entendida como una respuesta ex post a brechas de acceso y no como un mecanismo de planificación financiera. En este contexto, persisten obstáculos relevantes, como restricciones presupuestarias y falta de recursos suficientes, en línea con lo advertido por la OMS respecto del aumento del gasto catastrófico y la disminución de la cooperación internacional. Considerando lo anterior, resulta clave discutir el potencial de los Acuerdos de Riesgo Compartido (ARC) como instrumentos que, sin eliminar la incertidumbre, permiten gestionarla de manera más responsable entre las partes.

Los resultados permiten examinar críticamente el potencial de los métodos de análisis multicriterio (MCDA) como herramienta complementaria en la ETESA. La literatura ha destacado su capacidad para estructurar decisiones complejas integrando múltiples criterios y perspectivas (Dean, 2020; Baltussen et al., 2019). En el contexto de las enfermedades poco frecuentes, el MCDA podría contribuir a visibilizar dimensiones tradicionalmente excluidas de los análisis clásicos de costo-efectividad, como la equidad, el impacto social y el bienestar subjetivo. No obstante, su incorporación debe realizarse con cautela, considerando sus limitaciones metodológicas y el riesgo de mecanización del proceso si no se integra un componente deliberativo sustantivo, así como potenciales sesgos asociados a la definición y ponderación de criterios (Baltussen et al., 2019).

Finalmente, este estudio presenta algunas limitaciones. En primer lugar, el tamaño de la muestra y su carácter intencional limitan la generalización de los resultados. En segundo lugar, el uso de un cuestionario auto-reportado puede introducir sesgos de percepción. Finalmente, la naturaleza exploratoria del estudio implica que los hallazgos deben ser interpretados como aproximaciones analíticas más que como conclusiones definitivas.

CONCLUSIONES Y PERSPECTIVAS

El análisis desarrollado permite concluir que la Evaluación de Tecnologías Sanitarias aplicada a las enfermedades raras en Chile enfrenta limitaciones estructurales que requieren una transformación sustantiva para responder de manera

adecuada a la complejidad clínica, social y ética de estas patologías. Los resultados muestran que los marcos evaluativos actuales, predominantemente orientados por criterios de eficiencia económica y requerimientos estrictos de evidencia clínica, resultan insuficientes para capturar dimensiones centrales como la equidad, la incertidumbre inherente a la baja prevalencia y el impacto real de las tecnologías en la calidad de vida de las personas afectadas y sus cuidadores.

En este contexto, se vuelve necesario avanzar hacia un enfoque evaluativo que incorpore explícitamente la equidad como principio rector del proceso decisional. Ello implica integrar modificadores de equidad en la valoración final de las tecnologías, considerando elementos como la gravedad de la enfermedad, la ausencia de alternativas terapéuticas, la injusticia previa y las desigualdades territoriales y socioeconómicas. Asimismo, se requiere ampliar de manera sistemática el uso de fuentes de evidencia complementarias, tales como la evidencia del mundo real y desenlaces alternativos, que permitan una evaluación más sensible a las trayectorias clínicas y sociales propias de las enfermedades raras.

Otra conclusión relevante es la necesidad de fortalecer la participación de pacientes y cuidadores en el proceso evaluativo, superando enfoques meramente consultivos y avanzando hacia mecanismos con incidencia efectiva en la toma de decisiones. La incorporación de estas perspectivas no solo responde a consideraciones éticas, sino que contribuye a mejorar la calidad, legitimidad y pertinencia de las evaluaciones, especialmente en contextos de alta incertidumbre.

Desde el punto de vista del financiamiento, los resultados sugieren la conveniencia de avanzar hacia mecanismos más flexibles y previsibles, incluyendo el desarrollo de acuerdos de riesgo compartido de carácter sistemático y la creación de fondos específicos que aseguren sostenibilidad de largo plazo. Estas herramientas permitirían compatibilizar el acceso oportuno a tecnologías innovadoras con la responsabilidad fiscal, reduciendo al mismo tiempo la dependencia de mecanismos excepcionales y la judicialización.

Finalmente, el fortalecimiento institucional emerge como un eje central para consolidar una ETESA más robusta y legítima. En esta línea, se plantea la pertinencia de avanzar hacia una agencia nacional de ETESA con mayor autonomía técnica, reglas claras de gobernanza y criterios transparentes de decisión, capaz de articular evaluación, financiamiento e implementación de

manera coherente. Un enfoque evaluativo centrado en la equidad, la participación y la sostenibilidad contribuiría a decisiones sanitarias más justas y socialmente legítimas, alineadas con las necesidades reales de las personas que viven con enfermedades raras y con los desafíos estructurales del sistema de salud chileno.

REFERENCIAS

- Armijo, J., Rodríguez, A., & Espinoza, M. A. (2022). Evaluación de tecnologías sanitarias en Chile: Avances, desafíos y oportunidades de fortalecimiento institucional. *Revista Médica de Chile*, 150(4), 540–548. <https://doi.org/10.4067/S0034-98872022000400540>
- Baltussen, R., Jansen, M. P., Mikkelsen, E., Tromp, N., Hontelez, J., Bærøe, K., & Niessen, L. (2019). Priority setting for universal health coverage: We need evidence-informed deliberative processes, not just more evidence on cost-effectiveness. *International Journal of Health Policy and Management*, 8(11), 615–618. <https://doi.org/10.15171/ijhpm.2019.83>
- Castillo-Riquelme, M., & Santelices, E. (2014). Evaluación de tecnologías sanitarias y enfermedades raras: Desafíos metodológicos y de política pública. *Revista Médica de Chile*, 142(Suppl. 1), S43–S50. <https://doi.org/10.4067/S0034-98872014001300007>
- Cookson, R. (2005). QALYs and the capability approach. *Health Economics*, 14(8), 817–829. <https://doi.org/10.1002/hec.975>
- Cortázar, J. C. (2006). Una mirada estratégica y gerencial de la implementación de políticas públicas. Banco Interamericano de Desarrollo.
- Cortés, F. (2015). Enfermedades raras y políticas públicas: Desafíos para los sistemas de salud. *Revista Chilena de Salud Pública*, 19(2), 123–130.
- Dean, M. (2020). Multi-criteria decision analysis in health technology assessment: A critical review of the literature. *Pharmacoeconomics*, 38(9), 893–902. <https://doi.org/10.1007/s40273-020-00926-8>
- Goldstein, D. B. (2021). Common genetic variation and human traits. *New England Journal of Medicine*, 384(2), 135–144. <https://doi.org/10.1056/NEJMr2039914>
- Ministerio de Hacienda. (2025). Decreto Exento N°523/2025 que establece la Política de Compra Pública de Innovación en el marco del artículo 44 de la Ley N°19.886. Gobierno de Chile.
- Organización Mundial de la Salud. (2025a). Las enfermedades raras: una prioridad mundial de salud para la equidad y la inclusión (resolución EB156.R6). En Consejo Ejecutivo, 156.ª reunión: Resoluciones y decisiones, anexo (EB156/2025/REC/1) (pp. 16–18). https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA78/B156_REC1_EXT-sp.pdf
- Organización Mundial de la Salud. (2025b). Fortalecimiento de las capacidades nacionales en la toma de decisiones basadas en la evidencia para la adopción y el impacto de normas y criterios (resolución EB156.R15). En Consejo Ejecutivo, 156.ª reunión: Resoluciones y decisiones, anexo (EB156/2025/REC/1) (pp. 43–45). https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA78/B156_REC1_EXT-sp.pdf
- Organización Mundial de la Salud. (2025c). Fortalecimiento de la financiación de la salud en todo el mundo (resolución EB156.R16). En Consejo Ejecutivo, 156.ª reunión: Resoluciones y decisiones, anexo (EB156/2025/REC/1) (pp. 46–48). https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA78/B156_REC1_EXT-sp.pdf
- Pichon-Riviere, A., Augustovski, F., Alcaraz, A., Bardach, A., García Martí, S., Glujovsky, D., & Drummond, M. (2021). Decision-making for coverage of high-cost technologies in Latin America: A framework incorporating value, uncertainty, and affordability. *Health Policy and Planning*, 36(5), 715–723. <https://doi.org/10.1093/heapol/czab019>
- Radu, C. P., Sampietro-Colom, L., & EUnetHTA Joint Action 3 Work Package 7 Partners. (2024). Health technology assessment of orphan drugs in Europe: Current practices and future challenges. *International Journal of Technology Assessment in Health Care*, 40(e7), 1–9. <https://doi.org/10.1017/S0266462323000675>