

Día Mundial de las Enfermedades Raras
Centro de Estudios de Seguridad Social, Salud y Administración
Directora Dra. Esc. Rosario Oiz Márquez

29 de febrero de 2016

Buenas tardes a todos y todas. Gracias por estar.

Desde 2007 cuando se crea el SNIS, el BPS aprueba planes estratégicos quinquenales, para cada período de gobierno, que apuntan a desarrollar el Área de la Salud sobre la base de complementar sus servicios con los de otros efectores de salud, y que se reconozca y declare, la existencia dentro del Instituto de un Centro de Referencia para atender defectos congénitos y enfermedades raras.

Este proceso que se inicia en 2007, avanza, se desarrolla y crece a partir de haber tomado varias decisiones a lo largo de estos años, y haber asumido, tomar otras en adelante, para su efectiva implantación.

Es así que se realizaron varios acuerdos de complementación de servicios con ASSE y en el marco de la RIEPS, y también con el Círculo Católico, que siguen vigentes y en ejecución. Acuerdos que requirieron de inversiones y apoyos de trabajadores de la salud y también en infraestructura.

En lo que tiene que ver con el Centro de Referencia, el proceso se inició solicitando al MSP que reconociera la existencia de tal, respecto de algunas enfermedades específicas a lo largo del año 2011. En forma simultánea se acordó un plan de obras que permitiera que el edificio que se conoce como DEMEQUI, hoy devenida en Unidad de Diagnóstico y Tratamiento (UDT) del CRENADECER, pudiera tener la infraestructura edilicia y de equipamiento necesaria, para la atención adecuada de los pacientes de dicho servicio.

Del plan de obras necesario, se ejecutó la primera etapa que permitió contar con consultorios adecuados, en tamaño y acondicionamiento para la atención de personas con las necesidades que tienen quienes se atienden allí, y el hospital de día, entre otras.

Y desde fines del año pasado está en ejecución otra parte de la obra, tal vez la más importante y medular, desde el punto de vista de la infraestructura, que implica incorporar toda un

área de fisioterapia, imagenología, ortopedia, hidroterapia, entre otras, que van a permitir desarrollar una importante tarea de rehabilitación a todos aquellos que lo necesiten.

También se desarrollan planes de atención y desarrollo como el que se acordó con ANTEL y que permite entregar computadoras a niños y adolescentes que mejoran el desarrollo personal, de los usuarios del servicio.

Desde 2014 existe el CRENADECER como centro de Referencia Nacional en Defectos Congénitos y Enfermedades Raras, como consecuencia del dictado de una ordenanza del MSP, que así lo reconoce.

A diciembre de 2015 se asisten en los equipos de referencia portadores de enfermedades raras 895 personas con la siguiente distribución:

- Fibrosis quística: 446 pacientes (en este país es un enfermedad rara)
- Errores innatos del metabolismo: 149 pacientes
- Epidermólisis ampollar: 13 pacientes
- Otras enfermedades raras: son 287 pacientes de los cuales 204 tienen el

diagnóstico confirmado y 83 sin confirmar, estos últimos porque están en estudio o porque no hay diagnóstico molecular en el mundo

De éstas últimas, la variedad es grande, a modo de ejemplo se podrían agrupar en:

- Personas con alteraciones cromosómicas
- Enfermedades que afectan al sistema nervioso, por ejemplo enfermedades

neuromusculares

- Acondroplasia
- Retardo intelectual de causa genética conocida.

Y el proceso sigue. Sigue porque estamos comprometidos en generar las mejores condiciones para nuestros usuarios, utilizando todas las herramientas y los trabajadores de que dispone el BPS, y también todas las herramientas y los trabajadores de que dispone el SNIS. Y ello, considerando especialmente las fortalezas que el SNIS ya tiene como parte de los servicios de sector público, y sin descartar las que existen en el sector privado.

El SNIS es uno y como tal tenemos que consolidarlo y lograr su mejor desarrollo para universalizar el acceso a la atención de salud con la mejor calidad posible. Y en eso estamos todos embarcados: el Ministerio, todos los efectores integrales: públicos y privados, y otros actores de la salud que sin ser integrales, como el BPS, tenemos un aporte importante para hacer.

Hoy reafirmamos este compromiso, nuestro compromiso, en lo que tiene que ver con la atención de los usuarios de nuestro servicio que tienen alguna de las enfermedades raras que el MSP, reconoció que debemos atender en el CRENADECER y estaremos trabajando junto con el MSP, para poder incluir otras enfermedades, de la mano de ir mejorando y ampliando las

posibilidades de atención y rehabilitación que actualmente existen en nuestro servicio, y las que en poco tiempo estaremos incorporando.

Gracias a todos por estar y fundamentalmente a ATUERU, porque de la mano del compromiso de nuestro Instituto y de la organización de pacientes y familiares es que podremos construir el mejor CRENADECER posible, para la mejor atención de todos aquellos que lo necesiten.

Gracias.