



Ministerio de Salud
Subsecretaría de Salud Pública
División Prevención y Control de Enfermedades
Departamento de Ciclo Vital



Oficina Nacional de
Condiciones Crónicas
Complejas y Enfermedades
Poco Frecuentes

INFORME PRIMER SEMESTRE

“PRIMER CATASTRO NACIONAL DE ORGANIZACIONES DE LA SOCIEDAD CIVIL VINCULADAS A EPOF”

I. ANTECEDENTES

El Catastro Nacional de Organizaciones de la Sociedad Civil vinculadas a las EPOF, tiene como fin de individualizarlas, contar con una descripción de ellas y compartir el consolidado de esta información, para que las personas con EPOF, sus familias y otros interesados, puedan acercarse a ellas si lo requieren. Sumado a lo anterior, permitirá que, entre organizaciones de la misma temática, se identifiquen con el objetivo de trabajar de manera conjunta.

II. RECOLECCIÓN DE DATOS

Se realizó formulario digital, de acceso público, el cual fue difundido a través de redes sociales de MINSAL, sitio web de la División de Prevención y Control de enfermedades, en el apartado de EPOF¹ y vía correo electrónico a las organizaciones paraguas² de EPOF, solicitando su colaboración en la difusión a través de sus redes y otros medios.

El formulario se encuentra disponible para recibir respuesta los 365 días del año. La información obtenida se consolidará en 2 informes anuales, considerando las siguientes fechas:

- Primer periodo: 01 de diciembre al 31 de mayo de cada año.
- Segundo periodo: 01 de junio al 30 de noviembre de cada año.

Los informes de cada periodo se elaborarán en el mes de junio y diciembre de cada año, y se encontrarán disponibles en la página web de la Oficina de CCC y EPOF¹.

¹ <https://diprece.minsal.cl/enfermedades-poco-frecuentes>

² Aquellas organizaciones que agrupan a varias organizaciones vinculadas con EPOFs.



III. CRITERIOS DE INCLUSIÓN

Se considerarán todas aquellas organizaciones formales e informales que cumplan con los siguientes criterios:

- Vinculación directa y exclusiva con personas con diagnóstico de EPOF y/o sus familiares. Teniendo como referencia los diagnósticos de EPOF definidos por ORPHANET.
- Trabajo relacionado al sector salud, abarcando temas como acceso a promoción y prevención, diagnóstico, tratamiento, rehabilitación, apoyo psicosocial, investigación, entre otros.

Para efectos de lo anterior se entenderá como organización formal, aquella que cuenta con personalidad jurídica, e informal, aquella que no.

Ejemplos de organizaciones formales:

- Organizaciones No Gubernamentales (ONG): Organizaciones de tipo privado, independientes de la influencia de los Estados y sin fines de lucro; dirigidas hacia el logro de objetivos sociales o de interés público. En Chile, por definición, para obtener personalidad jurídica como ONG, debe ser como corporación o fundación.
- Fundaciones: Personas jurídicas sin fines de lucro, administradas por mandatarios de acuerdo a la voluntad de un fundador, quien además determina sus objetivos para la realización de una obra o fin de interés general.
- Corporaciones: Persona jurídica, sin fines de lucro, formada por un cierto número de individuos asociados con un fin común, quienes le dan origen y determinan su objetivo y misión.
- Organizaciones académicas: Dedicadas a la enseñanza, la investigación y la formación en un tema específico.
- Organizaciones de investigación: Dedicadas a la ciencia e investigación científica.



Ejemplos de organizaciones informales:

- Red comunitaria: Grupo de personas que se organizan para mejorar la calidad de vida de su comunidad.
- Grupo de apoyo: Espacio donde personas que comparten una problemática se reúnen para compartir sus experiencias y emociones.
- Agrupaciones de pacientes y/o familiares: Grupo de personas que se unen para abordar problemas relacionados con una enfermedad en común.

IV. RESULTADOS PRIMER SEMESTRE 2025

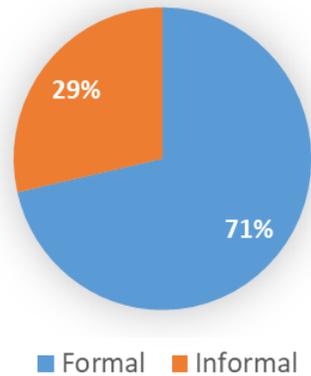
El presente informe contempla el periodo desde el 9 de enero 2025 al 31 de mayo 2025, en el que se recibieron un total de 99 respuestas. Se descartaron 16 registros duplicados y otros 20 por no cumplir con los criterios de inclusión.

Para efectos de este primer informe, se consideró un total de 63 organizaciones, de las cuales el 71% (n=45) corresponde a organizaciones formales, y el 29% (n=18) restante, informales.

Tabla n°1 Clasificación de organizaciones según personalidad jurídica

Clasificación	n	%
Formal	45	71%
Informal	18	29%

Gráfico 1: Distribución de organizaciones según personalidad jurídica

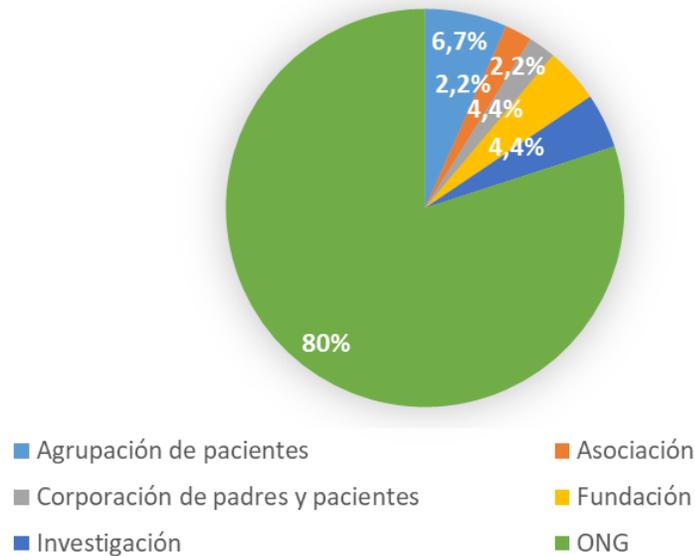


De las organizaciones formales, el 80% (n=36) declara ser Organización No Gubernamental (ONG), 6,7% (n=3) agrupación de pacientes, 4,4% (n=2) organización de investigación, 4,4% (n=2) fundación, 2,2% (n=1) Corporación de padres y pacientes, y 2,2% (n=1) Asociación.

Tabla n°2: Tipo de organización formal

Tipo	n	%
ONG	36	80
Agrupación de pacientes	3	6,7
Investigación	2	4,4
Fundación	2	4,4
Corporación de padres y pacientes	1	2,2
Asociación	1	2,2

Gráfico 2: Distribución de Organizaciones formales según tipo

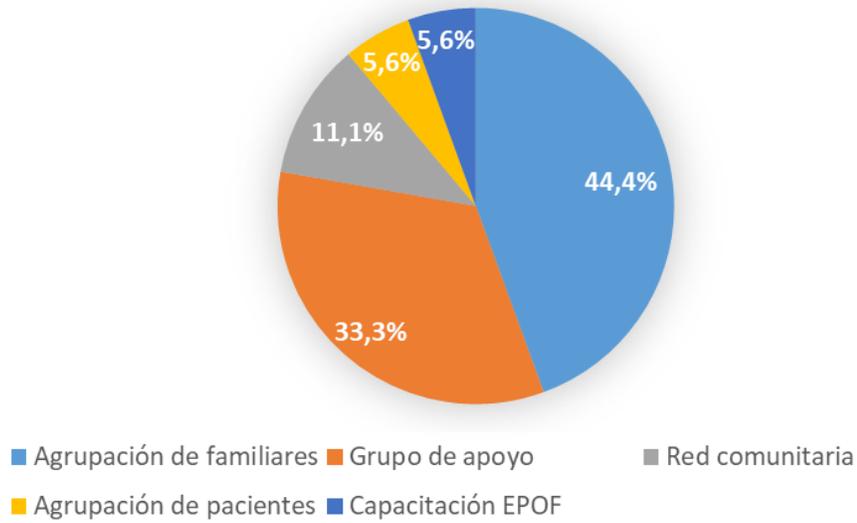


Por su parte, las Organizaciones informales se distribuyen en 44,4% (n=8) agrupaciones de familiares, 33,3% (n=6) grupos de apoyo, 11,1% (n= 2) redes comunitarias, 5,6% (n=1) agrupación de pacientes y 5,6% (n=1) capacitación EPOF.

Tabla n°3: Tipo de organización informal

Tipo	n	%
Agrupación de familiares	8	44,4
Grupo de apoyo	6	33,3
Red comunitaria	2	11,1
Agrupación de pacientes	1	5,6
Capacitación EPOF	1	5,6

Gráfico 3: Distribución de Organizaciones informales según tipo

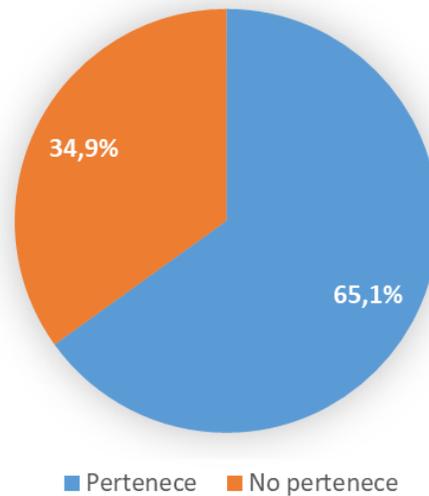


Del total de organizaciones, el 67% (n=30) declara pertenecer a una organización paraguas.

Tabla n°4: Pertenencia a organizaciones paraguas

	n	%
Pertenece	41	65,1
No pertenece	22	34,9

Gráfico 4: Distribución de Organizaciones según pertenencia a Organizaciones Paragua

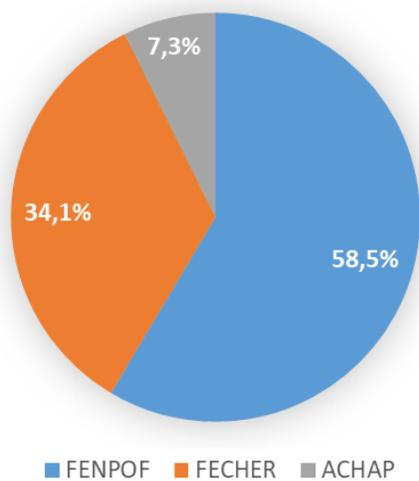


De las organizaciones que forman parte de una organización paragua, un 58,5% (n=24) pertenece a la Federación de Enfermedades Poco Frecuentes Chile (FENPOF), el 34,1% (n=14) a la Federación Chilena de Enfermedades Raras (FECHER) y el 7,3% (n=3) a la Alianza Chilena de Agrupaciones de Pacientes (ACHAP).

Tabla n°5: Listado de organizaciones paragua y distribución de organizaciones pertenecientes a ellas

Organización paragua	n	%
FENPOF	24	58,5
FECHER	14	34,1
ACHAP	3	7,3

Gráfico n° 5: Distribución de organizaciones según la organización paraguas a la que pertenecen



El listado de Organizaciones consideradas en este primer informe, la EPOF con la que se vinculan, representante y vías de contacto se detalla a continuación, en la tabla n° 6.

Finalmente, el listado de las EPOF y número de organizaciones de la sociedad civil vinculadas a ellas se detalla en la tabla n°7.



Ministerio de Salud
Subsecretaría de Salud Pública
División Prevención y Control de Enfermedades
Departamento de Ciclo Vital



Oficina Nacional de
Condiciones Crónicas
Complejas y Enfermedades
Poco Frecuentes

Tabla n° 6: Nombre de la Organización y EPOF con la que se vincula

	Nombre organización	EPOF con la que se vincula	Representante	Teléfono de contacto	Email de contacto
1	Afande - Agrupación familias y amigos con disrafia espinal	Espina bífida, disrafia espinal, mielingocele	Celinda Contreras	+5694768871	Agrupación.Padres.disrafia@gmail.com
2	Agrupación déficit de Glut1	Déficit del transportador de glucosa tipo 1 o deficit de Glut1	Claudia Khamis James	+56988043631	glut1chile@gmail.com
3	Agrupación GLUT1 Chile	Déficit de GLUT1	Adriana Soto	+56963738394	adrianasbustillos@gmail.com
4	Apce Chile	Síndrome Bent Bone	Rodrigo Lagos Matamoro	+56875827309	rlagosmatamoro3@gmail.com
5	Asociación Autoinflamatorias Chile	Enfermedades autoinflamatorias de origen genético	Josée Abourbih	+56998217618	aso.autoinflamatoriaschile@gmail.com
6	Asociación chilena de hipertensión pulmonar	Hipertensión arterial pulmonar	María Isabel Herrera / Teresa Muller	+56996811294 +56997470875	hapchi@gmail.com



Ministerio de Salud
Subsecretaría de Salud Pública
División Prevención y Control de Enfermedades
Departamento de Ciclo Vital



Oficina Nacional de
Condiciones Crónicas
Complejas y Enfermedades
Poco Frecuentes

7	Asociación Chilena de XLH y otros Raquitismos Hereditarios	Raquitismo Hipofosfatémico ligado al cromosoma X y otros raquitismos hereditarios	Farah Torres Bustos	+56972189170	contacto@xlhchile.org
8	Asociación distrofia muscular Chile, Dimus Chile	Distrofias musculares	Susan Figueroa, Priscilla Álvarez	+56982890088 +56976184624	Dimuschile@gmail.com
9	Asociación Esclerodermia Chile	Esclerodermia	Silvia Vásquez Calderón	+56966140010	Ag.esclerodermiachile@gmail.com
10	Asociación Fibrodisplasia Osificante Progresiva Chile	Fibrodisplasia Osificante Progresiva (FOP)	José Félix Maldonado Cristi	+56936631206	exfactory1@gmail.com
11	Asociación Nacional Síndrome de Prader Willi	Síndrome de Prader Willi	Valeria Torres Peralta	+56981565102	spwcontacto@gmail.com
12	Asociación Padres Acondroplasia Chile	Displasias esqueléticas que causan enanismo	Fernanda Cornejo	+56997397398	Hola@acondro.cl
13	Asociación Síndrome de Meniere Chile	Síndrome Meniere	Carmen Córdova	+56996150883	menierechile@gmail.com



Ministerio de Salud
Subsecretaría de Salud Pública
División Prevención y Control de Enfermedades
Departamento de Ciclo Vital



Oficina Nacional de
Condiciones Crónicas
Complejas y Enfermedades
Poco Frecuentes

14	Cebras Chile	Ehlers Danlos	Fernanda Pérez Jorquera	+56947035839	fernandaperezjorqueraeu@gmail.com
15	CERPOHCHI	Todo el espectro EPOF	Rosa Andrea Pardo Vargas	+56997464339	Cerpohchi@gmail.com
16	Corporación Angioedema Hereditario Chile	Angioedema Hereditario	Presidente José Ignacio Contreras Silva	+56963373694	corporacion.aeh.chile@gmail.com
17	Corporación Apert Chile	Síndrome de Apert y otras enfermedades craneofaciales	Karla Miranda Mancilla	+56988463501	apert.chile@gmail.com
18	Corporación de Ayuda a Pacientes con Enfermedad Hipofisaria	Enfermedad Hipofisiaria Síndrome de Cushing, Prolactinomas, Diabetes insípida, Acromegalia y Gigantismo en menores de 15 años	Max H. Almonacid Palacios	+56989009038	contacto@corapehichile.cl
19	Corporación Esclerosis Múltiple Chile	Esclerosis Múltiple	Alicia Harris Leiva	+56935450239	contacto@esclerosismultiplechile.cl
20	Corporación Familia Miastenia Gravis Chile	Miastenia Gravis	María Soledad Tapia Gutiérrez	+56952398168 +56976919904	raulvega@familiamiastenia.cl



Ministerio de Salud
Subsecretaría de Salud Pública
División Prevención y Control de Enfermedades
Departamento de Ciclo Vital



Oficina Nacional de
Condiciones Crónicas
Complejas y Enfermedades
Poco Frecuentes

21	Corporación Familias Duchenne Chile	Distrofia Muscular de Duchenne	Marcos Reyes Álamos	+56964943577	familiasduchenne.chile@gmail.com
22	Corporación Fibrosis Quística	Fibrosis Quística	Liliana Castro	+56988836817	CFIBROSISQUISTICA@GMAIL.COM
23	Corporación nacional maxi-vida chile	Cánceres poco frecuentes MPN, Leucemias y GIST	Felipe tapia	+56961939675	felipetapiamatus@gmail.com
24	Disautonomía Chile	Disautonomía	Judit Vilaró Cáceres	+56963718463	directiva@disautonomia.cl
25	Disostosis Chile	Disostosis	Rodrigo Lagos Matamoro	+56975827309	disostosiscl@gmail.com - a rlagos@sodimac.cl
26	FAME Chile	Atrofia muscular espinal	Paulina González Moreno	+56972789425	Presidente@famechile.cl
27	FAST Chile para el tratamiento del Síndrome de Angelman	Síndrome de Angelman	Yoselin Gotschlich	+56996430940	yoselingotschlich@gmail.com
28	FECHER Federación Chilena de Enfermedades Raras	Todo el espectro	Alejandro Andrade	+56931436728	contacto@fecher.cl - directoriofecher@gmail.com



Ministerio de Salud
Subsecretaría de Salud Pública
División Prevención y Control de Enfermedades
Departamento de Ciclo Vital



Oficina Nacional de
Condiciones Crónicas
Complejas y Enfermedades
Poco Frecuentes

29	Fundación 22q11Chile	Síndrome Velocardiofacial 22q11.2	Patricia Jesam Torres	+56945474890	Fundacion22qchile@gmail.com
30	Fundación ADN Chile	Distrofia Muscular de Duchenne y Becker	Marcela de los Ángeles González Chacón	+56975434456	Presidenta.adnchile@gmail.com
31	Fundación Cancervida	Cánceres poco frecuentes	Francisco Vidangossy	+56994333027	Francisco@cancervida.cl
32	Fundación Charcot Chile	Síndrome Charcot Marie Tooth	Myriam Orania Guzmán González	+56984613240	fcharcotchile@gmail.com
33	Fundación Chiari Chile	Malformación de Chiari	José Miguel Musso	+56951787309	jmussobra@gmail.com
34	Fundación Chilena de Enfermedades Lisosomales	Enfermedades lisosomales	Myriam Estivill	+56984498714	Myriam.estivill@fundacionfelch.cl
35	Fundación Colagenopatías tipo II Chile	Colagenopatías tipo II	Anahí Mackarena Chacana Maldonado	+56950252894	fucolch@gmail.com



Ministerio de Salud
Subsecretaría de Salud Pública
División Prevención y Control de Enfermedades
Departamento de Ciclo Vital



Oficina Nacional de
Condiciones Crónicas
Complejas y Enfermedades
Poco Frecuentes

36	Fundación Dravet Chile	Síndrome Dravet	Alejandra Olguín Martínez	+56966492811	Fundaciondravetchile@gmail.com
37	Fundación DuchenneE Chile	Distrofia muscular de Duchenne	Nicolás Schongut Grollmus	+56952197592	contacto@duchenne.cl
38	Fundación Epilepsia Refractaria de Chile	Epilepsia Refractaria	Rosa Raiman Chandia	+56922082238	epilepsiarefractaria1@gmail.com
39	Fundación Epilepsia y Juventud	Epilepsia refractaria	Noemí Canales Iturriaga	+56968267171	epilepsiayjuventud@gmail.com
40	Fundación GIST Chile	Cánceres poco frecuentes Tumor del Estroma Gastrointestinal (GIS)	Piga Fernández Kaempffer	+56964689207	pfernandez@gistchile.cl
41	Fundación Josseline Fernández Cuevas para la Investigación y divulgación sobre la enfermedad de Wilson en Chile	Enfermedad de Wilson - degeneración hepatolenticular progresiva	Álvaro Tardón Osorio	+56949250406	contacto@jfcwilsonchile.cl
42	Fundación Menkes Chile	Síndrome de Menkes	Víctor Alejandro	+56981876224	menkeschile@gmail.com



Ministerio de Salud
Subsecretaría de Salud Pública
División Prevención y Control de Enfermedades
Departamento de Ciclo Vital



Oficina Nacional de
Condiciones Crónicas
Complejas y Enfermedades
Poco Frecuentes

			Rodríguez Rivera		
43	Fundación MSUD Chile	Orina con olor a jarabe de arce (MSUD por sus siglas en inglés)	Patricio Albayay	+56967082698	msudchile@gmail.com
44	Fundación NMO Chile	Neuromielitis Óptica	Ivonne Osorio Salinas	+56976080927	ivonne.osorio@nmochile.cl
45	Fundación Otras Miradas	Cardiopatía congénita, Disautonomía, Hernia Diafragmática Congénita, Hipogammaglobulinemia, Hipertensión Pulmonar, Síndrome de Noonan, Síndrome Pierre Robin, Síndrome Turner, Síndrome de Sjogren.	Paulina Sáez Alarcón	+56996781226	fotrasmiradas@gmail.com
46	Fundación Porfiria Chile	Porfiria	Eileen Hudson	+56976123080	eileenhu@gmail.com
47	Fundación Rayito de Luz	Hernia diafragmática congénita	Felipe Reyes	+56977967236	rayitodeluz.hdc@gmail.com



Ministerio de Salud
Subsecretaría de Salud Pública
División Prevención y Control de Enfermedades
Departamento de Ciclo Vital



Oficina Nacional de
Condiciones Crónicas
Complejas y Enfermedades
Poco Frecuentes

48	Fundación Santino Pizarro Carrizo	Cánceres poco frecuentes, Glioma Pontino Intrínseco Difuso (DIPG)	Mauricio Pizarro	+56950184802	mauricioleonardopizarro@gmail.com
49	Fundación SVKH y Uveítis Chile	Síndrome de Vogt Koyanagi Harada (SVKH) y Uveítis	Cristian Quijada Ossa	+599429261056	info@svkh.cl
50	Fundación Vasculitis Chile	Vasculitis primarias	Ximena Romo Quintana	+56984182594	vasculitischile@gmail.com
51	Fundhemi Chile	Epilepsia Refractaria	Claudia Delard	+56993072937	Fundhemichile@gmail.com
52	LEMS Chile	Síndrome Miasténico de Lambert Eaton	Minerva Sepúlveda Luque	+569 97827733	lemschile2025@gmail.com
53	María Jesús garces Pérez	Cánceres poco frecuentes Glioma pontino difuso intrínseco	Erica Pérez, Jonathan Garces	+56963866315 +56920541464	Jonathan.garcesv@gmail.com
54	Mastocitosis y Patologías Mastocitarias	Mastocitosis	Myriam Peña Rojas	+56993554138	my.mapgestion@gmail.com
55	Microtia e Hipoacusia Chile	Hipoacusia Conductiva	Betsabé Jara	+5695713 6889	bjarajimenez@gmail.com



Ministerio de Salud
Subsecretaría de Salud Pública
División Prevención y Control de Enfermedades
Departamento de Ciclo Vital



Oficina Nacional de
Condiciones Crónicas
Complejas y Enfermedades
Poco Frecuentes

56	NF Chile	Neurofibromatosis Tipo 1 y Tipo 2	Jocelyn Ferrada Gajardo	+56978747056	nfchile.2013@gmail.com
57	Red de Epilepsia Refractaria de Chile	Epilepsia Refractaria	Bárbara Hernández	+56 9 89306224	redepilepsiachile@gmail.com
58	Síndrome de Moebius Chile	Síndrome de Moebius	Lucas Robles Parraguez	+56964923374	lroblesp00@gmail.com
59	Sociedad Chilena de la Hemofilia (SOCHEM)	Hemofilia y otras deficiencias de la coagulación.	Ismael Espinosa Campos	+56 990791588	contacto@hemofilia.cl
60	Syngap1	Syngap1	Valentina Mendoza	+56 934649815	syngapchile@gmail.com
61	Una vida sin dolor neuralgia del trigémino chile	Neuralgia del trigémino	Liliana González	+56973236031	Lilian.gonz.ram@gmail.com
62	Unidos por el Sjögren Chile	Síndrome de Sjögren	Elizabeth Tapia Torres	+56934258226	elitorres1029@gmail.com
63	UNION PORFIRIA CHILE	Porfiria	Gloria Ramírez Rodríguez	+569 20163558	Porfiriachile1@gmail.com

Tabla n° 7: Listado de EPOF y número de organizaciones vinculadas a ellas.

EPOF	N° de organizaciones vinculadas
Angioedema Hereditario	1
Atrofia muscular espinal	1
Cánceres poco frecuentes	5
Colagenopatías tipo II	1
Déficit del transportador de glucosa tipo 1 o Déficit de Glut1	2
Disautonomías	1
Disostosis	1
Displasias esqueléticas que causan enanismo	1
Distrofias musculares (Duchenne-Becker)	4
Ehlers Danlos	1
Enfermedad de Wilson -Degeneración hepatolenticular progresiva	1
Enfermedades autoinflamatorias de origen genético	1
Enfermedades hipofisarias	1
Enfermedades Lisosomales	1
Epilepsia refractaria	4
Esclerodermia	1
Esclerosis múltiple	1
Espina bífida disrafia espinal meningocele	1
Fibrodisplasia Osificante Progresiva (FOP)	1
Fibrosis Quística	1
Hemofilia y otras deficiencias de la coagulación	1
Hernia diafragmática congénita	1
Hipertensión arterial pulmonar	1
Hipoacusia Conductiva	1

Malformación de Chiari	1
Mastocitosis	1
Miastenia Gravis	1
Neuralgia del trigémino	1
Neurofibromatosis Tipo 1 y Tipo 2	1
Neuromielitis óptica	1
Orina con olor a jarabe de arce (MSUD)	1
Porfiria	2
Raquitismo Hipofosfatémico ligado al cromosoma X y otros raquitismos hereditarios	1
Síndrome Charcot Marie Tooth	1
Síndrome de Angelman	1
Síndrome de Apert y otras enfermedades craneofaciales	1
Síndrome de Bent Bone	1
Síndrome de Menkes	1
Síndrome de Moebius	1
Síndrome de Prader Willi	1
Síndrome de Sjögren	1
Síndrome de Vogt Koyanagi Harada (SVKH) y Uveítis	1
Síndrome Dravet	1
Síndrome Meniere	1
Síndrome Miasténico de Lambert Eaton	1
Síndrome Velocardiofacial 22q11.2	1
Syngap1	1
Todo el espectro	3
Vasculitis primarias	1