AME en Chile: una deuda pendiente

Qué es la AME: La Atrofia Muscular Espinal es una enfermedad genética y neurodegenerativa grave que causa la pérdida progresiva de motoneuronas, provocando atrofia muscular severa, parálisis y falla respiratoria.
¿Qué nos aqueja?: Existe una falta de cobertura pública para la mayoría de los pacientes, quienes históricamente dependían de recursos judiciales para acceder a tratamientos; sin embargo, la Corte Suprema comenzó a rechazar estos recursos desde fines de 2025 dejando a decenas de pacientes sin tratamiento, mientras el Estado mantiene un gasto reactivo e ineficiente de $29.000 millones anuales comprando fármacos a precio de lista por órdenes judiciales.

Brechas de cobertura y propuesta de financiamiento para 2027

La Atrofia Muscular Espinal (AME) es una enfermedad neurodegenerativa grave y de origen genético, caracterizada por la pérdida progresiva de motoneuronas que conduce a atrofia muscular severa, parálisis y falla respiratoria.

En Chile la evidencia refleja esta realidad epidemiológica:

Población Total Registrada: Existen 310 pacientes registrados en todo el país a través de la Corporación Familias Atrofia Muscular Espinal (FAME). La organización estima que la cifra real ronda los 400 a 500 casos en total, calculando que cerca de un 15% de los afectados no figura en los registros oficiales, debido a que residen en zonas rurales o de difícil acceso.

Distribución Previsional: 257 pacientes (83%) pertenecen al Fondo Nacional de Salud (FONASA), mientras que 53 pacientes (17%) están afiliados a ISAPRE u otros sistemas previsionales.

Incidencia Anual: Se estiman 13 casos nuevos anuales en el país, de los cuales 11 nacen en familias afiliadas al sistema público de salud (FONASA).

- **AME Tipo 1:** Representa aproximadamente el 60% de los casos nuevos. Es la variante más severa, de inicio antes de los 6 meses de vida. Sin tratamiento a tiempo, la sobrevida no supera los 2 años.
- **AME Tipo 2:** Corresponde al 20%–30% de los casos. Los síntomas se inician entre los 6 y 18 meses. Los niños logran sentarse pero no caminar de forma independiente.
- **AME Tipo 3:** Representa del 10% al 20% de los casos. Comienza después de los 18 meses de vida. Los pacientes logran caminar de manera autónoma, pero sufren pérdida motora progresiva.
- **AME Tipo 4 y Tipo 0:** Formas menos frecuentes de inicio en la edad adulta (Tipo 4) o prenatal (Tipo 0).

Golpe a pacientes sin tratamiento y el avance de la enfermedad

Pacientes sin tratamiento: 150 pacientes afiliados a FONASA (58% del total registrado en ese sistema) permanecen sin tratamiento modificador de la enfermedad, mientras la AME avanza y provoca un deterioro neuromuscular irreversible. La mayoría de los pacientes reciben terapia paliativa en Centros Teletón en todo el país.

Niños y jóvenes afectados por el rechazo judicial: Desde 2025 a la fecha, 20 niños y jóvenes han sido rechazados por la justicia. Sus recursos de protección fueron desestimados por la Corte Suprema, quedando sin acceso al tratamiento solicitado. Esta situación los expone al riesgo de progresión de la enfermedad y de complicaciones graves, incluido el deterioro respiratorio y la muerte.

Vulnerabilidad e inequidad territorial: Los pacientes pertenecen a familias de distintas regiones del país, muchas de ellas afiliadas a FONASA. La concentración de especialistas en Santiago y la necesidad de trasladarse a centros hospitalarios para recibir tratamientos pueden añadir barreras de acceso y nuevas dificultades para las familias.

Cobertura estatal insuficiente

La respuesta del Estado chileno frente a la AME presenta deficiencias estructurales de cobertura sanitaria pública:

- Programa Ministerial Restrictivo: Existe un programa ministerial exclusivo para AME Tipo 1 **centrado en lactantes menores de 9 meses de edad** (que financia la terapia génica *Onasemnogene abeparvovec*).
- Población Excluida: Quedan completamente fuera de toda cobertura pública formal los pacientes con AME Tipo 1 mayores de 9 meses, así como el **100% de los pacientes con AME Tipo 2, AME Tipo 3 y AME Tipo 4** y hasta ahora no tienen solución tras largos años de espera.

Ninguna de las tres terapias modificadoras de la AME está incorporada en el régimen de Garantías Explícitas en Salud (GES) ni en el Sistema de Protección Financiera para Diagnósticos y Tratamientos de Alto Costo (Ley Ricarte Soto N° 20.850).

Tratamientos existentes

El Instituto de Salud Pública (ISP) ha autorizado tres terapias modificadoras de la AME en Chile:

1. **Risdiplam (Evrysdi®):** Jarabe de administración oral diaria y domiciliaria. Frena el deterioro motor en más del 90% de los pacientes y cuenta con la mayor evidencia clínica acumulada en todos los subtipos de AME (Tipos 1, 2 y 3).
2. **Nusinersen (Spinraza®):** Tratamiento inyectable intratecal que requiere punciones lumbares en entorno hospitalario (6 dosis de carga el primer año y 3 dosis anuales de mantención de por vida).
3. **Onasemnogene abeparvovec (Zolgensma®):** Terapia génica de infusión intravenosa de dosis única, reservada exclusivamente para lactantes con AME Tipo 1 menores de 9 meses. Es una terapia génica de dosis única que se recomienda administrar antes de los seis meses de vida, en etapa preclínica, para maximizar su efectividad.

En el caso de Zolgensma®, el Ministerio de Salud estableció un protocolo específico de acceso para determinados pacientes con AME tipo 1, que exige, entre otros criterios clínicos, tener menos de nueve meses al momento de la administración del tratamiento. A esto se suma que el Acuerdo de Riesgo Compartido (ARC) contempla un plazo administrativo aproximado de tres meses para adquirir el medicamento, un factor relevante para planificar su implementación, lo que implica que la terapia llegue tarde, cuando el deterioro motor ya es irrecuperable.

Si bien existen tres terapias disponibles, el acceso público está actualmente restringido a un grupo específico de pacientes, lo que deja fuera a personas con AME que no cumplen los criterios del mecanismo vigente.

Además, los tratamientos disponibles para la AME tienen costos muy elevados, que dificultan el acceso de las familias sin cobertura financiera.

En Chile, los tratamientos autorizados y comercializados para AME se dividen según su esquema:

1. **Zolgensma® (Onasemnogene abeparvovec):**

Costo: Aprox. USD 2,1 millones (entre $1.900 y $2.000 millones de pesos chilenos por paciente, según el tipo de cambio).

2. **Spinraza® (Nusinersen):**

Costo: Año 1 (dosis de carga + mantenimiento): Aprox. $500 a $600 millones CLP. Año 2 en adelante: Aprox. $300 a $350 millones CLP anuales.

3. **Evrysdi® (Risdiplam):**

Costo: Aprox. $200 a 250 millones CLP anuales.

Resumen de la Población AME y Cobertura Sanitaria en Chile (2026)

Categoría / Parámetro	Población Total	Afiliados FONASA	Estado de Cobertura Actual
AME Tipo 1 (< 9 meses)	11-13 casos/año	11 casos/año	Cubierto por Programa Ministerial
AME Tipo 1 (> 9 meses)	~50 pacientes	~42 pacientes	**Sin Cobertura (100% Excluido)**
AME Tipo 2	~140 pacientes	~116 pacientes	**Sin Cobertura (100% Excluido)**
AME Tipo 3 y Tipo 4	~110 pacientes	~88 pacientes	**Sin Cobertura (100% Excluido)**

Judicialización como única e histórica vía terapéutica

El acceso a tratamientos para la Atrofia Muscular Espinal en Chile atraviesa un momento crítico. A pesar de contar con terapias autorizadas, éstas no disponen de una cobertura financiera general en el sistema público de Fonasa mediante las garantías GES o la Ley Ricarte Soto. En el sistema privado, en tanto, el acceso y nivel de financiamiento dependen de las condiciones específicas de cada plan de salud de las familias de estos pacientes y de sus propios mecanismos de cobertura.

Ante la falta de programas públicos formales, las familias AME han debido recurrir de manera histórica a la presentación de acciones de protección ante las Cortes de Apelaciones y la Corte Suprema para demandar la provisión estatal de Risdiplam o Nusinersen.

Cambio de criterio de la Corte Suprema, una condena a muerte

Desde fines de 2025, la Corte Suprema comenzó a rechazar los recursos de protección presentados por familias de pacientes con AME para obtener financiamiento estatal para sus tratamientos, dificultando el acceso a esta vía.

- Durante 2026, la Corte Suprema ha rechazado 18 recursos de protección presentados por familias de pacientes con AME.

- Uno de los argumentos es que los medicamentos solicitados no están incorporados en los mecanismos oficiales de cobertura, como el GES o la Ley Ricarte Soto, ni en los protocolos ministeriales correspondientes.
- La Corte sostiene que corresponde a las autoridades sanitarias definir qué tratamientos financia el Estado y cómo se distribuyen los recursos públicos, conforme a la legislación vigente.
- En algunos casos, los tribunales han cuestionado si los antecedentes médicos presentados justifican ordenar el financiamiento, especialmente cuando existe daño neuromuscular avanzado o el paciente requiere ventilación mecánica invasiva permanente.
- La Corte sostiene que ordenar el financiamiento de tratamientos por vía judicial puede generar diferencias respecto de otros pacientes con enfermedades graves y que corresponde a las autoridades definir cómo se distribuyen los recursos públicos.

Esta situación es especialmente grave para quienes viven con AME Tipo 2, 3 y 4. Estos pacientes no están contemplados en el programa ministerial y, tras el cierre de la vía judicial, tampoco cuentan con esa alternativa para acceder a sus tratamientos. La enfermedad sigue avanzando y ellos pierden capacidades de progresiva, sin una solución para salvarse.
Hoy, estos niños, jóvenes y adultos están completamente desprotegidos ante la enfermedad.

Beneficios sanitarios, fiscales y sociales de una cobertura formal

Además del ahorro fiscal que permitiría negociar mejores precios con los laboratorios y optimizar el uso de los recursos públicos, una cobertura formal facilitaría el acceso oportuno a los tratamientos, permitiendo salvar vidas y evitar el avance irreversible de la enfermedad. También podría reducir hospitalizaciones y el uso de pabellones y otros recursos sanitarios que podrían destinarse a pacientes en lista de espera. A esto se suma el impacto económico y social en las familias, que muchas veces deben dejar de trabajar o reducir sus jornadas para cuidar a sus hijos, asumiendo costos adicionales que aún no están cuantificados.

Sobre Paulina González:
Paulina González, de 43 años, es presidenta de FAME Chile desde hace ocho años. Se vinculó a la organización hace 15 años, luego de que su hija Isidora fuera diagnosticada con Atrofia Muscular Espinal (AME) tipo 1. Su experiencia personal con las dificultades de acceso a tratamiento marcó su compromiso con las familias. Madre soltera y TENS, decidió estudiar esta carrera durante la pandemia para contar con mayores herramientas para cuidar a su hija.

La propia familia de Paulina debió enfrentar barreras para acceder al tratamiento. Inicialmente, su Isapre se negó a financiarlo mediante la cobertura catastrófica, por lo que

tuvo que recurrir a la justicia. Fue la segunda familia en Chile en demandar a una Isapre por este motivo y, tras dos fallos favorables, se abrió el camino para que otros pacientes pudieran acceder a través de estos seguros.