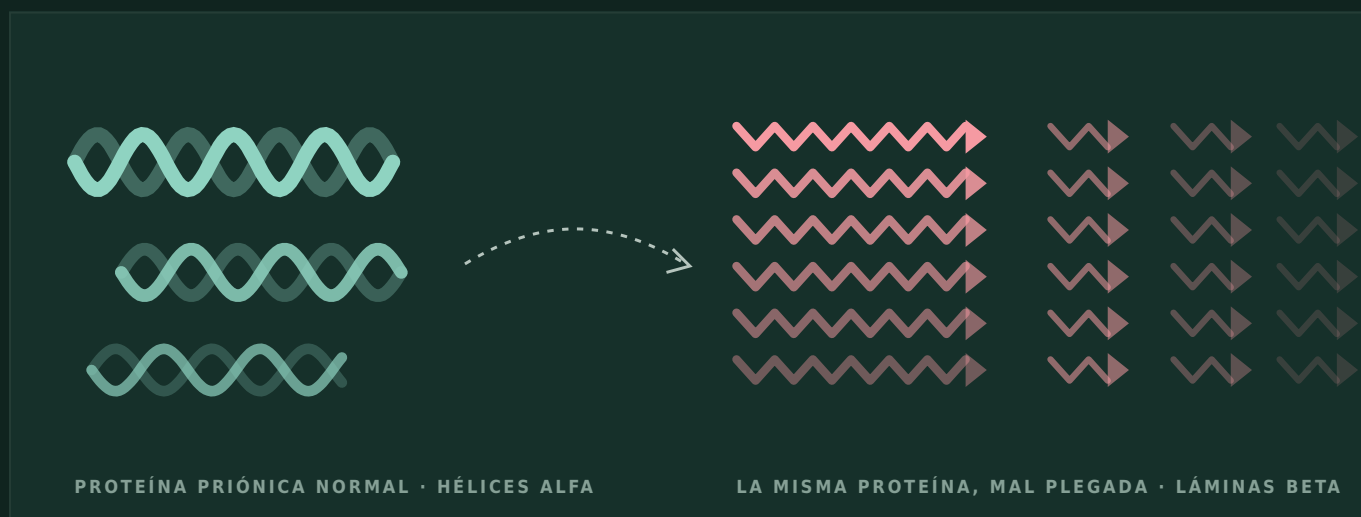




MANUAL DE ORIENTACIÓN PARA FAMILIAS

Cuando el diagnóstico es Creutzfeldt-Jakob

CONCEPCIÓN, CHILE · EDICIÓN 2026



Qué es esta enfermedad, qué esperar, qué decidir a tiempo y a quién recurrir en Chile.

Para la persona enferma, su familia y quien la cuida.

EN ESTE MANUAL

RT-QUIC Y GEN PRNP DESDE CHILE

ASESORAMIENTO GENÉTICO

APOYO AL CUIDADOR

LEYES 20.584 Y 21.375

DONAR A LA INVESTIGACIÓN RED CJDISA

Qué encontrará en este manual

Veintitrés capítulos. No hace falta leerlos en orden ni leerlos todos hoy.

00 Cómo usar este manual

POR DÓNDE EMPEZAR · PÁG. 03

02 Las cuatro formas

ESPORÁDICA, GENÉTICA, IATROGÉNICA, VARIANTE · PÁG. 06

04 Los síntomas

QUÉ APARECE Y CUÁNDO · PÁG. 08

06 El diagnóstico

QUÉ APORTA CADA EXAMEN · PÁG. 10

08 Tratamiento y cuidados

LO QUE SÍ SE PUEDE HACER · PÁG. 13

10 La familia y quien cuida

EL DUELO ANTICIPADO, LOS NIÑOS · PÁG. 16

12 La forma genética

QUÉ SIGNIFICA PARA HIJOS Y HERMANOS · PÁG. 19

14 Decisiones anticipadas

LA VOLUNTAD ANTICIPADA, POR ESCRITO · PÁG. 22

16 El final y después

LA AUTOPSIA, EL DUELO · PÁG. 25

18 Derechos y coberturas

URGENCIA, CAEC, LICENCIAS · PÁG. 28

20 Preguntas frecuentes

LAS QUE NOS HACEN SIEMPRE · PÁG. 30

22 Dónde pedir ayuda

EN CHILE, EN ESPAÑOL Y EN EL MUNDO · PÁG. 34

01 Qué es la enfermedad

Y POR QUÉ EN CHILE HAY MÁS CASOS · PÁG. 04

03 Los primeros signos

POR QUÉ CASI SIEMPRE SE CONFUNDEN · PÁG. 07

05 El curso de la enfermedad

QUÉ DECIDIR EN CADA ETAPA · PÁG. 09

07 RT-QuIC y gen PRNP desde Chile

DÓNDE SE HACE Y CÓMO VIAJA LA MUESTRA · PÁG. 11

09 ¿Se contagia?

LA RESPUESTA CORTA ES NO · PÁG. 15

11 Apoyo psicológico al cuidador

LO QUE OFRECE CHILE A QUIEN CUIDA · PÁG. 17

13 Asesoramiento genético

SABER O NO SABER, Y CON QUIÉN DECIDIRLO · PÁG. 20

15 Orientación jurídica

LEYES 20.584 Y 21.375 · PÁG. 23

17 Donar a la investigación

EL CONSENTIMIENTO, EN CHILE Y EN EL MUNDO · PÁG. 26

19 La red CJDISA

FAMILIAS DE MÁS DE UNA DOCENA DE PAÍSES · PÁG. 29

21 La red pública, región por región

EQUIPOS, NEURÓLOGOS Y ESPERAS · PÁG. 32

Si tiene poco tiempo: capítulos 01, 09 y 14. Este manual no reemplaza al equipo médico; lleve sus dudas anotadas a cada control.

Por dónde empezar

Es probable que usted esté leyendo esto pocos días después de escuchar un nombre que nunca había oído. Nadie está preparado para esto. No hace falta leerlo todo hoy.

Si tiene diez minutos y necesita lo esencial, lea el capítulo 01, el recuadro verde del capítulo 09 —que responde la pregunta que casi todos hacen primero— y la lista del capítulo 14. Con eso tiene lo urgente.

Si busca algo concreto, use el sumario: cada línea lleva a su página. Si es usted quien cuida, los capítulos 10 y 11 están escritos para usted, no para el paciente.



Por dónde entrar. Cada momento, con los capítulos que conviene leer primero.

Ilustración FEN

ADVERTENCIA NECESARIA

Este documento orienta; no diagnostica, no indica tratamientos y no reemplaza al médico tratante. Ningún medicamento mencionado debe iniciarse o suspenderse sin indicación médica.

Las normas de salud y previsión social cambian. Antes de una decisión administrativa o legal, confírmela con el asistente social de su hospital, con la Superintendencia de Salud o con un abogado.

CJDISA y lo que tiene la red pública en cada región.

Y tres datos que pocas familias conocen. Desde 2023 existe en Chile una vía formal para dejar una **voluntad anticipada**. Un documento técnico del Ministerio de Salud **nombra esta enfermedad** entre las que orientan a cuidados paliativos. Y aunque la unidad británica de vigilancia **cerró en 2025**, su laboratorio de RT-QuIC sigue funcionando.

Qué trae este manual

Reúne lo que una familia necesita resolver en Chile: cómo acceder al RT-QuIC y al estudio del gen PRNP, el asesoramiento genético, el apoyo a quien cuida, la orientación jurídica, la donación a la investigación, la red internacional de familias

UNA GUÍA PARA ACOMPAÑAR

Cada capítulo termina con lo práctico: qué hacer, qué pedir y a quién llamar. Los recuadros verdes tranquilizan; los granates marcan lo que no puede esperar.

FEN nació de una familia que pasó por esto sin un manual como éste. Si algo de lo que lee le sirvió, o si detecta un error, escríbanos: este documento se corrige con la experiencia de quienes lo viven.

Una proteína que se pliega mal

Es una enfermedad del cerebro, muy poco frecuente, que avanza rápido y para la que hoy no existe cura.



Cómo avanza. Una molécula mal plegada obliga a la vecina a plegarse igual: la información está en la forma.

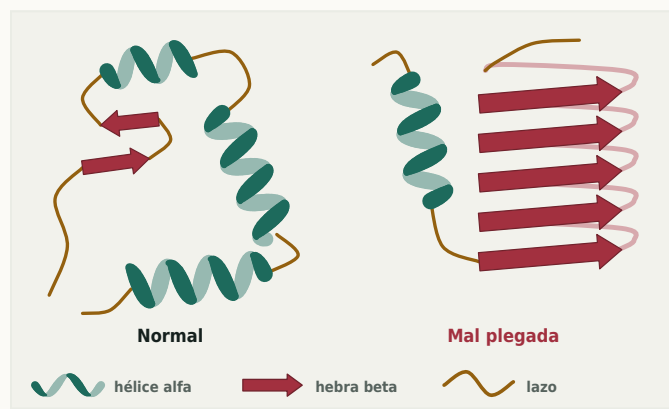
Ilustración FEN

La causa no es un virus ni una bacteria. Es una proteína que todos tenemos en el cerebro —la proteína priónica, o PrP— que en algún momento se pliega con una forma equivocada. Esa proteína mal plegada obliga a las vecinas a plegarse igual, en una reacción en cadena. Las neuronas mueren y el tejido queda con espacios microscópicos, como una esponja: de ahí su otro nombre, encefalopatía espongiforme.

En la forma esporádica nadie sabe por qué la primera molécula se pliega mal. La explicación más aceptada es un error al azar, que puede ocurrir en cualquier persona. El nombre viene de los neurólogos alemanes Creutzfeldt y Jakob, que la describieron en los años veinte.

TRES COSAS QUE CONVIENE SABER DE ENTRADA

- En la mayoría de los casos **no se hereda**.
- **No se contagia** por convivir con la persona.
- **No la causó nada** que la familia hiciera o dejara de hacer.

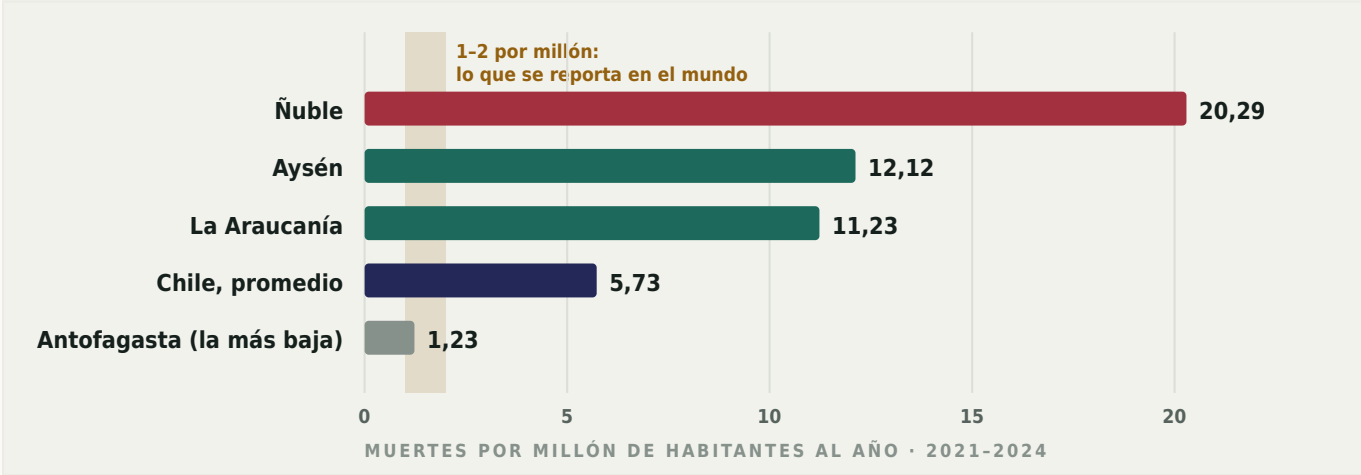


La misma proteína, en diagrama de cintas. La normal se pliega sobre todo en hélices alfa y una pequeña lámina beta. La mal plegada pierde casi todas sus hélices y apila hebras beta. Es la que flota en la portada.

Ilustración FEN

Chile tiene más casos que el promedio mundial

Y dentro del país la distribución no es pareja: el centro-sur, con Ñuble a la cabeza, concentra las tasas más altas.



Mortalidad registrada por región, 2021-2024. Toro, Valladares, Cornejo y otros, *Revista ANACEM* 19(1), septiembre de 2025, con datos del DEIS y del INE; 403 defunciones. Tasas brutas.

Ilustración FEN

Un estudio de la Universidad de Chile sobre 2001-2007 encontró una mortalidad promedio de 2,96 por millón de habitantes al año, frente a los 1 a 2 por millón que se reportan en el mundo. La zona sur mostró la tasa más alta, 4,11 por millón, con concentración en Biobío y Ñuble.

Un análisis publicado en 2025 con datos oficiales de 2021 a 2024 registró 403 defunciones y una tasa nacional de **5,73 por millón**. Ñuble llegó a **20,29**; Aysén y La Araucanía le siguen. Los propios autores advierten que su diseño no permite establecer causas: una tasa registrada más alta puede reflejar también que hoy se diagnostica y se notifica mejor.

La pista genética de Chillán

En 1992, un equipo del NIH de Estados Unidos junto al neurólogo chileno Luis Cartier encontró la misma variante del gen PRNP —la E200K— en seis familias chilenas con la enfermedad, incluida una del conglomerado rural de casos de Chillán. Los autores plantearon que pudo llegar a Chile con la emigración judía desde España.

LO QUE ESTO SIGNIFICA, Y LO QUE NO

No está establecido que la tasa de Ñuble se explique por esa variante. Pero es una razón de peso para estudiar el gen PRNP en todos los casos. Los capítulos 07 y 13 explican cómo.

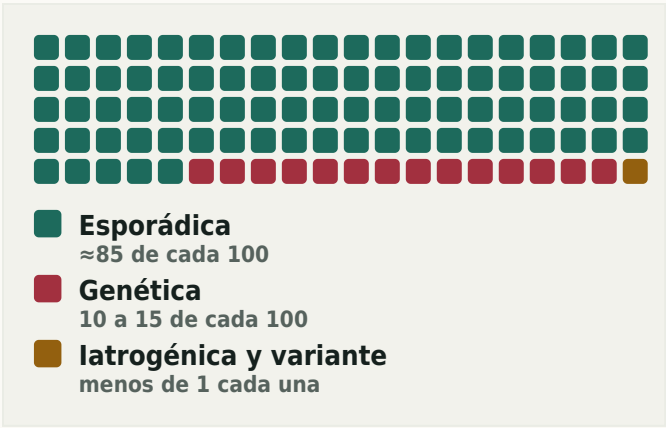
Fuente de la E200K: Brown, Cartier, Gajdusek y otros, *J. Neurol. Sci.* 112 (1992): 65-67.

Esporádica, genética, iatrogénica y variante

Distinguir las importa: cambian la edad de inicio, cómo empieza, cuánto dura y, sobre todo, lo que significa para el resto de la familia.

FORMA	CASOS	CÓMO SE PRESENTA	DURACIÓN
Esporádica	≈85 %	Deterioro mental rápido, descoordinación al caminar y sacudidas musculares. Inicio típico entre los 60 y 65 años.	4–5 meses
Genética	10-15 %	Suele empezar antes, entre los 50 y 60. Incluye el insomnio familiar fatal y el síndrome de Gerstmann-Sträussler-Scheinker.	meses a años
Iatrogénica	<1 %	Transmisión accidental por procedimientos médicos del pasado. Casi idéntica a la esporádica.	similar
Variante	<1 %	Empieza con síntomas psiquiátricos y dolor persistente; lo neurológico llega después. Afecta a personas jóvenes.	13–14 meses

Esporádica



De cada cien casos. Proporción aproximada; iatrogénica y variante suman menos de uno. **Ilustración FEN**

Quiere decir que aparece sin causa conocida, sin herencia y sin contagio. Es la forma que casi con seguridad enfrenta una familia chilena hoy. No hay un factor de riesgo que se pudiera haber evitado.

Genética

Se transmite de forma autosómica dominante: si uno de los padres porta la variante, cada hijo tiene un 50 % de probabilidad de haberla heredado. Pero heredar la variante no equivale a enfermar, y

la probabilidad varía enormemente según cuál sea. En Chile se ha descrito sobre todo la variante E200K (capítulo 01). Los capítulos 12 y 13 lo desarrollan.

Iatrogénica

Producida accidentalmente por procedimientos médicos: hormona de crecimiento de origen cadavérico, injertos de duramadre, trasplante de córnea, instrumental neuroquirúrgico. En el Reino Unido se registraron 90 casos en más de cincuenta años. Esas prácticas están descontinuadas desde los años ochenta y noventa.

Variante

Es la que se asoció al consumo de carne de ganado con encefalopatía espongiforme bovina. En el mundo se registraron 233 muertes entre 1996 y 2023, la enorme mayoría en el Reino Unido; el último inicio conocido fue en 2016. La mediana de inicio fue a los 26 años, y en la resonancia deja una señal característica llamada signo del pulvinar.

Por qué casi siempre se confunden

En la forma esporádica no existe una fase que se pueda detectar antes de los síntomas. Si teme por alguien sano, no hay nada que buscar todavía.

No hay examen de tamizaje ni marcador en sangre, y nadie puede anticipar cuándo empezará. Lo que sí describen las familias, mirando hacia atrás, son cambios en las semanas o meses previos que en su momento parecieron otra cosa: retraimiento, apatía o irritabilidad, dormir mal, mareo o inestabilidad, torpeza al caminar, olvidos, dificultad para encontrar palabras, sensaciones raras en el cuerpo y a veces problemas de visión.

Por qué el diagnóstico llega tarde

Casi todas las familias pasan por un peregrinaje médico antes de tener un nombre. Lo que más se diagnostica primero:

- **Depresión, estrés o agotamiento.** El inicio psiquiátrico es frecuente, sobre todo bajo los 50 años.
- **Demencia común.** Al principio se ve igual que un Alzheimer. Lo que las separa es la velocidad.
- **Accidente cerebrovascular,** cuando el cuadro empieza de forma brusca.
- **Vértigo o un problema del oído interno:** el mareo y la inestabilidad son un debut clásico.
- **Un problema de la vista.** En la variante de Heidenhain la persona consulta al oftalmólogo, le cambian los lentes y no mejora.

CUÁNDO INSISTIR EN UNA EVALUACIÓN NEUROLÓGICA URGENTE

- **La velocidad.** Un deterioro que empeora de semana en semana, no de año en año. Es la señal principal.
- Deterioro mental rápido con alteración de la marcha, torpeza o caídas.
- Sacudidas musculares bruscas e involuntarias, sobre todo si las dispara un ruido o un susto.
- Pérdida de visión con exámenes oftalmológicos normales.
- Cambio de personalidad marcado y rápido en un adulto sin antecedentes psiquiátricos.
- Insomnio severo de instalación rápida junto con confusión.

Si le dicen «esperemos tres meses y vemos» y usted ve cambios cada semana, insista. Pida una resonancia magnética que incluya la secuencia de difusión, que se abrevia DWI. Se hace en Chile y suele ser la primera pista.

UN DIARIO DE SÍNTOMAS: FECHAS Y EJEMPLOS

- ☐ **Qué cambió, desde cuándo,** y un ejemplo: «no encontró la llave del auto que usa hace diez años».
- ☐ **Caídas, sacudidas o sustos:** cuántas y qué las disparó.
- ☐ **Un video corto** del caminar o de una sacudida: vale más que cualquier descripción.

Qué aparece, y cuándo

Una revisión de treinta estudios y más de cuatro mil pacientes identificó 109 síntomas distintos. Esto es lo más frecuente, agrupado para que pueda reconocerlo y nombrarlo ante el equipo médico.

Cognitivos

Temprano: olvidos, desorientación, dificultad para encontrar palabras, para planificar o manejar dinero, confusión que va y viene. Tardío: demencia grave, dejar de reconocer a los familiares y, al final, mutismo acinético: despierta, pero no habla ni se mueve por voluntad propia.

Motores

Mioclónías: sacudidas súbitas e involuntarias, muchas veces disparadas por un ruido, una luz o un toque inesperado. **Ataxia:** descoordinación, marcha inestable, caídas; puede ser el primer síntoma de todos. Más tarde aparecen rigidez y distonía, y pueden aparecer convulsiones.

Visuales

Visión borrosa o doble, cosas deformadas, colores alterados, alucinaciones visuales. En la variante de Heidenhain la enfermedad empieza solo con síntomas visuales y evoluciona a ceguera cortical: el ojo funciona, el cerebro ya no interpreta la imagen.

Conductuales y psiquiátricos

Al principio, depresión, ansiedad, apatía, irritabilidad, cambio de personalidad. Después, alucinaciones, delirios, desconfianza, agitación, llanto que no se consuela.

Muchas veces es la enfermedad la que habla, no la persona.

Sueño

Insomnio, inversión del día y la noche, sueño fragmentado. En el insomnio familiar fatal el insomnio es el síntoma dominante y llega a ser total.

Habla y deglución

Primero el habla se arrastra, después se pierde el lenguaje. La dificultad para tragar aparece en fases intermedias o avanzadas y tiene una particularidad: la persona pierde la secuencia del acto de tragar, no solo la fuerza. Por eso hay riesgo de que la comida pase a la vía respiratoria.

Control de esfínteres

Incontinencia urinaria y fecal, sudoración y alteraciones de la temperatura corporal.

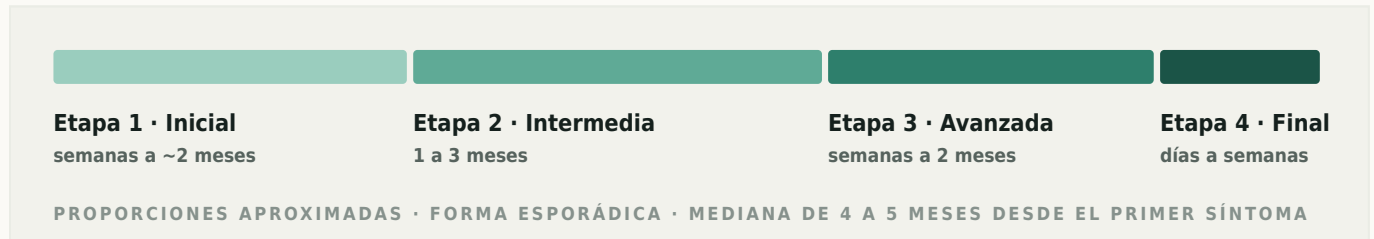
CUÁNDO LLAMAR O IR A URGENCIA

- Una convulsión que no se detiene en cinco minutos, o que se repite.
- Tos, fiebre o respiración rápida después de comer: puede ser una neumonía por aspiración.
- Una caída con golpe en la cabeza.
- Agitación que la pone en riesgo a ella o a otros.

Si hay un plan con cuidados paliativos, llame primero a ese equipo.

Qué conviene decidir en cada etapa

No existe una escala de etapas validada: la presentación es heterogénea. Lo que sigue es una guía para orientarse, no un pronóstico.



Curso típico de la forma esporádica. Algunas personas saltan etapas y otras se quedan más tiempo en una.

Ilustración FEN

Etapa 1, inicial. Cambios de ánimo, olvidos, torpeza, mareo, mal dormir. La persona todavía camina, habla y decide. **Etapa 2, intermedia.** Mioclonías establecidas, caídas, confusión, alucinaciones, deterioro del habla, primeros problemas para tragar. Requiere supervisión permanente. **Etapa 3, avanzada.** Pérdida de la marcha y del lenguaje, rigidez, dependencia total; riesgo de úlceras y de neumonía por aspiración. **Etapa 4, final.** Somnolencia profunda o coma, respiración irregular, sin ingesta oral.

Etapa inicial: mientras la persona puede expresarse

- ☐ Conversar y dejar por escrito qué quiere, y firmar la **voluntad anticipada** (capítulo 14).
- ☐ Designar quién hablará por ella cuando ya no pueda, y un suplente.
- ☐ Firmar lo que exige firma: poder notarial, acceso a cuentas, vivienda.
- ☐ Iniciar licencia médica y consultar por pensión de invalidez.
- ☐ Contactar **cuidados paliativos** ahora, no al final.
- ☐ Grabar su voz, escribir cartas, tomar fotos. Después es lo que queda.

Etapa intermedia

- ☐ Adaptar la casa antes de la primera caída, no después de la fractura.

- ☐ Evaluación fonoaudiológica de la deglución.
- ☐ Definir el plan de alimentación antes de que sea una urgencia.
- ☐ Pedir el ingreso al programa de dependencia severa del CESFAM (capítulo 11).
- ☐ Dejar escrito: ¿se traslada a urgencia ante una neumonía o se maneja en casa?

Etapa avanzada

- ☐ Confirmar el nivel de intervención deseado: reanimación, hospitalización, antibióticos.
- ☐ Acordar con el equipo paliativo qué medicamentos tener en casa.
- ☐ Cerrar la decisión sobre la autopsia y coordinarla antes del fallecimiento.

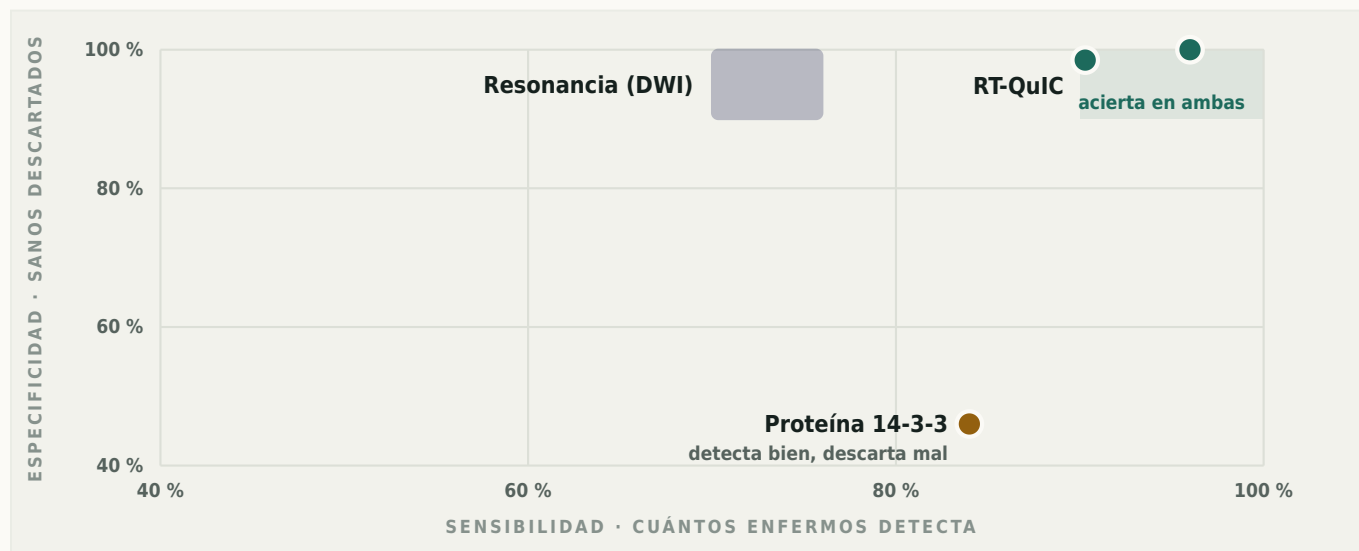
UNA CARPETA SIEMPRE A MANO

- Cédula de identidad y credencial de Fonasa o de la isapre.
- Resumen clínico o epicrisis, y la lista de medicamentos con sus dosis.
- La voluntad anticipada y el nombre y teléfono de quien decide.
- Los teléfonos del neurólogo, del equipo paliativo y del CESFAM.

Llévela a cada consulta y a cada urgencia.

Qué aporta cada examen

Ningún examen aislado da la respuesta. El diagnóstico se arma juntando la clínica con varios estudios.



Qué acierta cada examen. Sensibilidad: cuántos enfermos detecta. Especificidad: cuántos sanos descarta. Cifras del NPDPC y de estudios europeos.

Ilustración FEN

Resonancia magnética con DWI y FLAIR

Es el primer examen que orienta: busca un brillo anormal en la corteza y en el caudado y el putamen. Hay que pedir la secuencia de difusión explícitamente; una resonancia «normal» sin DWI no descarta nada. Su sensibilidad ronda el 70-76 %, y repetirla es válido.

Electroencefalograma

Busca complejos periódicos de ondas agudas. Cuando aparecen son muy sugerentes, pero su sensibilidad es limitada; repetirlo más adelante tiene sentido.

Proteína 14-3-3 y tau

Se obtienen con punción lumbar. Son marcadores de daño neuronal rápido, no de esta enfermedad: también se elevan en otras. Un 14-3-3 positivo solo no confirma nada, y uno negativo solo no descarta nada.

RT-QuIC: el examen que cambió el panorama

Es el primero que detecta la proteína anormal misma. El centro de referencia de Estados Unidos reporta 90,3 % de sensibilidad y 98,5 % de especificidad; un positivo tiene más de 98 % de valor predictivo. Un negativo no la descarta. **En Chile no se hace: el capítulo 07 explica cómo acceder.**

Gen PRNP y autopsia

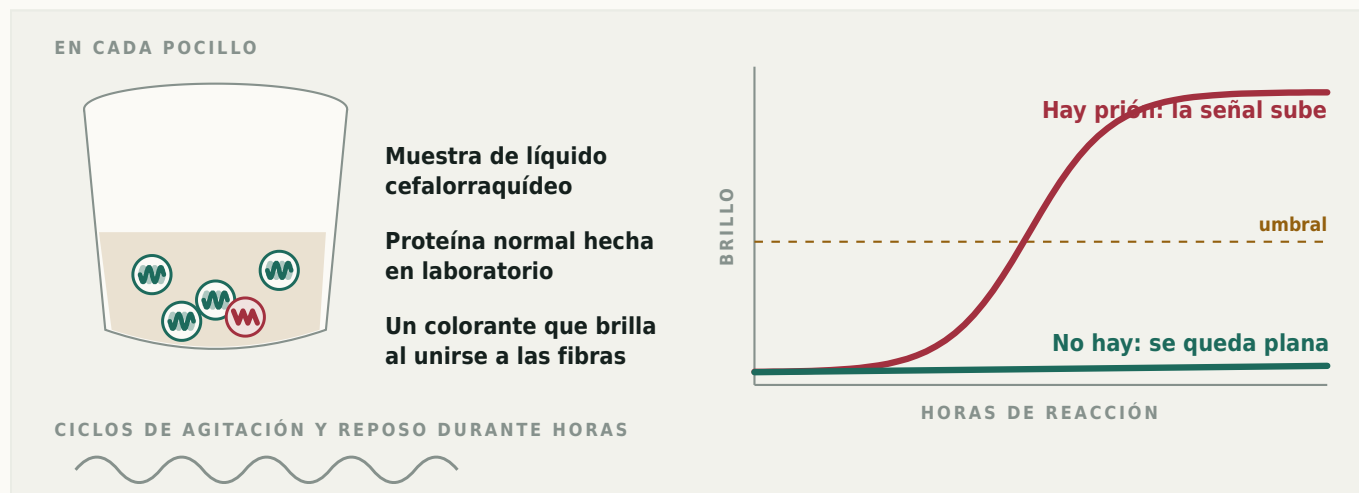
El estudio genético, con una muestra de sangre, debe ofrecerse a todos los casos (capítulos 07 y 13). La autopsia es la única confirmación absoluta y define el subtipo (capítulo 16).

QUÉ SIGNIFICA «PROBABLE»

Los criterios clasifican el diagnóstico en definitivo, probable y posible. «Probable» no quiere decir «dudoso»: es la categoría con la que se toman todas las decisiones clínicas.

Dónde se hace, y cómo llega la muestra

El RT-QuIC no se hace en Chile. La muestra viaja congelada a un laboratorio en el extranjero, y el envío se coordina con el hospital o la clínica.



Cómo funciona el RT-QuIC. La muestra se mezcla con proteína normal fabricada en laboratorio. Si trae prión, las fibras crecen y el colorante brilla.

Ilustración FEN

Lo que existe en Chile

La resonancia con DWI y el electroencefalograma están disponibles en la red de mediana y alta complejidad, aunque no en todas las regiones (capítulo 21). Para el RT-QuIC, el hospital o la clínica coordina el envío del líquido cefalorraquídeo a un laboratorio en el extranjero; lo habitual es **Mayo Clinic**, en Estados Unidos.

LA RED DE LABORATORIOS DE FEN

FEN trabaja con una amplia red de laboratorios especializados que realizan todos estos exámenes. Tienen un costo asociado. Escribanos y le orientamos sobre el que conviene en su caso.

Laboratorios de referencia

Mayo Clinic, Estados Unidos. Su evaluación de Creutzfeldt-Jakob en líquido cefalorraquídeo incluye RT-QuIC y proteína tau, con resultado en 3

a 8 días desde que llega la muestra. Pide dos tubos de 1,5 a 2,5 ml.

Cleveland, Estados Unidos. El National Prion Disease Pathology Surveillance Center hace RT-QuIC, 14-3-3 y tau, con resultado en unos cinco días hábiles; en 2022 analizó la muestra de un paciente colombiano.

Edimburgo, Reino Unido. La unidad británica de vigilancia cerró en 2025, pero su laboratorio de RT-QuIC sigue funcionando. Lo dirige el doctor **Marcelo Barria**, biólogo formado en la Universidad Austral de Chile. El laboratorio ofrece su servicio a muestras internacionales.

São Paulo, Brasil. El laboratorio Senne Liquor ofrece un panel de RT-QuIC en líquido cefalorraquídeo, con 2 ml de muestra y resultado en unos veinte días hábiles.

El viaje de la muestra, y el estudio del gen

Es un trámite del equipo tratante, no de la familia. Pero la familia puede pedirlo, y saber qué preguntar acelera las cosas.



De Concepción a Cleveland, en seis pasos. Requisitos del NPDPS, septiembre de 2026; confirmarlos por escrito antes de la punción.

Ilustración FEN

	CLEVELAND (NPDPS)	EDIMBURGO
Muestra	2 ml de líquido cefalorraquídeo (mínimo 1 ml), sin sangre, en tubo de polipropileno	Mínimo 0,6 ml, claro e incoloro
Conservar	Congelar de inmediato, a -20 °C o menos	Congelar dentro de 2 a 3 horas
Enviar	UN 3373 con hielo seco; llegar de lunes a jueves	Transporte a cargo de quien envía
Antes	Formulario de solicitud del laboratorio	Enviar el formulario por correo

El estudio del gen PRNP

Se hace con sangre. El NPDPS pide dos tubos con EDTA de 5 ml a temperatura ambiente, un formulario y un consentimiento genético; publica un valor de **US\$ 274,83** y un plazo de quince días hábiles. No lo hace en menores de 18 años.

También hay laboratorios comerciales extranjeros —Invitae, Centogene, Mendelics— a los que se llega a través de gestores en Chile como Genometrics o SGBio. El precio se cotiza y en general no lo cubre el seguro. Pregunte si el examen incluye la región de repeticiones del gen: no todos la analizan.

PARA LLEVAR AL NEURÓLOGO

- ☐ ¿Se puede enviar el líquido cefalorraquídeo a RT-QuIC? ¿A qué laboratorio, y quién paga?
- ☐ ¿Se ofrece el estudio del gen PRNP, con asesoría genética antes y después?
- ☐ ¿Se guarda ADN del paciente aunque hoy no se estudie?
- ☐ ¿Se notificó el caso? Es obligatorio dentro de 24 horas, por EPIVIGILA.

FEN PUEDE AYUDAR

Casi todo el contacto con estos laboratorios es en inglés. Le ayudamos a redactarlo.

Lo que sí se puede hacer

No existe cura ni tratamiento que detenga la enfermedad. Desconfíe de cualquier oferta que prometa lo contrario. Pero hay muchísimo que hacer por la persona.



El equipo de cuidados paliativos. Ilustración FEN

Lo que se puede hacer no apunta a la enfermedad: apunta a la persona. A que no tenga dolor, a que no tenga miedo, a que esté acompañada, a que su cuerpo esté cuidado. Cada uno de estos síntomas tiene manejo; nada se inicia sin médico, y por eso este manual no incluye dosis.

- **Mioclónías.** Benzodiazepinas —el clonazepam es el más citado— y antiepilépticos como levetiracetam o valproato.
- **Agitación, delirio y alucinaciones.** Antipsicóticos en dosis bajas, a veces con una benzodiazepina.
- **Ansiedad y depresión.** Antidepresivos y ansiolíticos.
- **Dolor.** Analgésicos, incluidos opioides potentes cuando se requiere.
- **Convulsiones.** Antiepilépticos, por vía subcutánea continua en fases finales si hace falta.
- **Secreciones.** Posición lateral y, si hace falta, anticolinérgicos.

SOBRE EL DOLOR

La enfermedad en sí no se considera dolorosa, pero sí duelen la rigidez, las contracturas, la inmovilidad, las úlceras, la retención de orina y la constipación, y la forma variante cursa con dolor propio. **Nunca asuma que no le duele.** Si ya no puede decirlo, obsérvela: muecas, quejido al moverla, inquietud.

Cuidados paliativos: pídales ahora

La recomendación es interconsulta a cuidados paliativos en el momento del diagnóstico, no al final: en una enfermedad de cuatro o cinco meses, esperar «el momento» significa que no llega nunca.

La Ley 21.375 consagra los cuidados paliativos como derecho de toda persona con enfermedad terminal o grave, no solo oncológica. Y la Orientación Técnica del Ministerio de Salud para cuidados paliativos universales (noviembre de 2022) **nombra la enfermedad de Creutzfeldt-Jakob** entre las «patologías específicas de mal pronóstico» que orientan a terminalidad. Pregunte en su CESFAM o en el hospital; el capítulo 15 lo explica.

La casa, la comida y la sonda

Pequeños cambios en la casa evitan caídas y crisis. Y la decisión sobre la sonda conviene tomarla con calma, antes de que sea una urgencia.

Seguridad

Retire alfombras sueltas, cables y desniveles. Luz en el trayecto nocturno al baño, barras de apoyo, alza de WC, silla de ducha. Calzado cerrado y antideslizante. La ataxia y las mioclonías juntas hacen que la caída sea impredecible: acompañe, no vigile de lejos.

Ambiente

El tacto inesperado, el ruido fuerte y las luces parpadeantes disparan mioclonías. Luz suave, poco ruido, movimientos lentos, y una costumbre que ayuda mucho: anunciar antes de tocar. «Papá, te voy a levantar el brazo.»

Comer

Pida evaluación fonoaudiológica temprana. Alimentos molidos, líquidos espesados, comer sentado y erguido, sin apuro. Siga el ritmo de la persona. Mantenga la higiene bucal aunque coma poco.

Comunicación

Frases cortas, una idea a la vez, preguntas de sí o no, un apretón de mano como código. Cuando ya no haya respuesta, siga hablando: la audición y el tacto suelen ser lo último en irse.

Piel y movilidad

Cambios de posición programados, colchón que redistribuya la presión, protección de talones, sacro y codos. En fase agónica, si movilizar duele más de lo que previene, el equipo paliativo puede indicar espaciar los cambios: es una decisión clínica legítima, no un descuido.

La decisión sobre la sonda

En demencia avanzada la evidencia es sólida: la sonda no prolonga la vida, no previene la neumonía por aspiración ni las úlceras, y no mejora el confort. Esta enfermedad no es una demencia lenta y no hay estudios propios, así que esa evidencia es una extrapolación.

La pregunta no es «¿la alimentamos o la dejamos morir de hambre?».

Es qué objetivo persigue la sonda en este caso y en esta etapa.

En etapa avanzada difícilmente cambia el desenlace y puede agregar molestias, sujeciones y traslados. En etapa intermedia, con buena calidad de vida, la conversación puede ser distinta. Se decide con el equipo, a la luz de lo que la persona dijo cuando podía decirlo.

QUÉ CONVIENE TENER EN CASA

- Cojines o almohadas para cambiar de posición, y una sabanilla para movilizar sin arrastrar.
- Gasas o cepillo suave para la higiene de la boca, y bálsamo para los labios.
- Una hoja visible con los medicamentos, sus horarios y quién los dio.

La respuesta corta es no

Es la pregunta que casi todos hacen primero. La respuesta está en el recuadro verde, y no es una tranquilización de cortesía.

EN LA VIDA DIARIA NO HAY RIESGO

Puede abrazarlo, besarlo y tomarle la mano. Pueden compartir baño, ducha y WC; cubiertos, vasos, platos y comida, con lavado normal; ropa de cama, toallas y lavadora. Pueden dormir en la misma cama. Puede bañarlo y cambiarle el pañal. No se transmite por el aire, ni al toser ni al estornudar. Pueden convivir niños, embarazadas y adultos mayores sin ningún riesgo.

SIN RIESGO · EN LA CASA

- ✓ Abrazar, besar, tomar la mano
- ✓ Compartir baño, ducha y WC
- ✓ Cubiertos, vasos y platos
- ✓ Dormir en la misma cama
- ✓ Bañarlo y cambiarle el pañal
- ✓ Toser o estornudar cerca
- ✓ Niños y embarazadas en casa

PRECAUCIÓN ESTÁNDAR

Guantes si hay sangre:
una herida, un corte al
afeitar, encías que sangran

La misma precaución que
con cualquier persona

REGLAS DEL HOSPITAL

Cerebro, médula espinal
y ojos: alta infectividad
Instrumental de cirugía:
descontaminación especial
Avisar el diagnóstico antes
de un procedimiento invasivo

Tres niveles, no uno. Las reglas estrictas son del quirófano, no de la casa.

Ilustración FEN

El instituto nacional de salud de Estados Unidos afirma que no hay evidencia de que cuidadores, personal de salud ni funerarias tengan más riesgo que la población general. La red británica de apoyo lo dice más directo: no se necesitan precauciones especiales para cuidar a una persona con esta enfermedad.

La única precaución en casa

Use guantes si va a manipular sangre: una herida, un corte al afeitar, sangrado de encías. Es la precaución estándar con cualquier persona.

En el hospital sí hay reglas estrictas

Los tejidos de alta infectividad son el cerebro, la médula espinal y los ojos. En neurocirugía, el instrumental exige descontaminación especial: la esterilización habitual no inactiva los priones. Lo que le toca a la familia es **avisar el diagnóstico o la sospecha antes de cualquier procedimiento**

invasivo. No es para que le nieguen atención: es para que sea segura para el paciente siguiente. La punción lumbar no es riesgo: se usan kits de un solo uso.

Donación de órganos

La enfermedad priónica contraindica donar órganos, tejidos y sangre. La única donación que se solicita, y que se agradece profundamente, es la del cerebro para la autopsia diagnóstica y la investigación.

Funeraria y velatorio

Si no se hizo autopsia, bastan las precauciones estándar y puede tocarlo, tomarle la mano, besarlo. Si se hizo, la funeraria pedirá evitar el contacto con el rostro. La cremación es segura y no se requieren condiciones especiales de sepultura.

Esta sección está escrita para usted

Si siente que va corriendo detrás de todo, no es su falla. Es la enfermedad.

La literatura describe la carga del cuidador en esta enfermedad como distinta y mayor que en otras demencias, y las razones son concretas: la progresión es tan rápida que no hay tiempo de aprender el rol; la presentación es heterogénea, así que no se puede anticipar; el diagnóstico tardó meses en llegar; usted tiene que decidir por otra persona casi sin plazo; y casi no existen recursos específicos.

El duelo anticipado

Es el duelo que empieza antes de la muerte: la persona sigue viva, pero ya no es quien era. Es real y es legítimo, y no significa que la esté dando por muerta. Aquí es especialmente duro, porque el tiempo es demasiado corto para procesarlo y demasiado largo para negarlo. Muchos cuidadores sienten culpa por llorar a alguien que todavía respira, o por sentir alivio. Ninguna de las dos cosas está mal.

Cómo hablar con los niños de la casa

Ser honesto e incluirlos los hace sentir más seguros, no menos. Diga morir y muerte. Evite «se va de viaje» o «se va a quedar dormido»: generan miedo a dormir y a que otros se vayan. Responda de entrada las tres preguntas que hacen aunque no las digan:

- «¿Me voy a contagiar?» No. Esta enfermedad no se contagia.
- «¿Es mi culpa?» Nada de lo que hiciste, dijiste o pensaste lo enfermó.

- «¿Quién me va a cuidar?» Explique los arreglos concretos, con nombres.

Inclúyalos en las despedidas y en el funeral: excluirlos «para protegerlos» suele hacer más daño. Los adolescentes pueden parecer indiferentes o pedir información exhaustiva; ambas cosas son normales. Si la familia enfrenta la forma genética, esa conversación se hace con un asesor genético, no se improvisa en la casa (capítulo 13).

SEGÚN LA EDAD

- **Menores de seis años.** Frases cortas y concretas, repetidas las veces que pregunten. Mantener rutinas: comida, colegio, hora de dormir.
- **Entre seis y doce.** Preguntan por la causa y el contagio, y a veces creen que algo que pensaron lo provocó. Hay que decirles, más de una vez, que no.
- **Adolescentes.** Pueden pedir todos los detalles o tomar distancia. Ofrezca información sin forzarla, y un rol si lo quieren.

Avisé en el colegio al profesor jefe y al orientador. Un cambio de conducta o de notas se entiende distinto cuando saben lo que pasa en la casa. Y si un niño pide ver a su familiar enfermo, prepárelo antes para lo que va a ver.

Encontrarse con otra familia que ya pasó por esto suele ser lo que más ayuda.

Cuidar a quien cuida

La evidencia dice que esta enfermedad pesa más sobre la familia que otras demencias. Pedir ayuda no es un lujo: es parte del cuidado.



La red de quien cuida. Tres anillos: la familia y los amigos, los equipos de salud, y la salud mental y los pares.

Ilustración FEN

Lo que dicen los estudios

Un estudio publicado en 2015 encontró que el riesgo de depresión de los cuidadores era **mayor en la enfermedad priónica que en el Alzheimer**, y lo atribuyó a que las familias son más jóvenes, a la incertidumbre del diagnóstico y al estigma. Dos trabajos de 2026 coinciden: el duelo anticipado es frecuente y la carga es «única y mayor» que la de otras demencias. Todos recomiendan lo mismo: información específica, capacitación, relevo y acompañamiento en el duelo, antes y después de la muerte.

Lo que más protege no es aguantar mejor, sino no hacerlo solo: repartir las tareas, dormir de corrido algunas noches y tener con quién hablar de lo que pasa.

PIDA AYUDA HOY, NO CUANDO ESTO TERMINE

- Duerme menos de cinco horas de forma sostenida.
- Siente rabia hacia la persona enferma, y después culpa por sentirla.
- Se está aislando; dejó de contestar el teléfono.
- Apareció o reapareció el consumo de alcohol o de fármacos.
- Siente que no puede dejar la casa ni una hora.
- Tiene ideas de muerte propia: llame al ***4141**, gratuito, las 24 horas, atendido por psicólogos.

Uflacker y otros, *American Journal of Geriatric Psychiatry*, 2015; Ng y otros, *Age and Ageing*, julio de 2026; Pourghaderi y otros, *Frontiers in Neuroscience*, agosto de 2026.

Lo que ofrece Chile a quien cuida

Recursos verificados a septiembre de 2026. Los montos y requisitos cambian: confírmelos en su CESFAM o en ChileAtiende.

Programa de dependencia severa

La atención primaria tiene un Programa de Atención Domiciliaria para Personas con Dependencia Severa. Pide estar en Fonasa o Prais, inscrito en el CESFAM, y un índice de Barthel de 35 o menos, que en esta enfermedad suele alcanzarse en la etapa intermedia. Incluye visitas domiciliarias y capacitación para quien cuida.

Pídale temprano.

Dentro del programa existe un **estipendio** para el cuidador no remunerado: un pago de hasta **\$32.991 al mes** (ChileAtiende, marzo de 2026). No se postula directamente: lo tramita el equipo del CESFAM.

Credencial y atención preferente

La **credencial de persona cuidadora** se obtiene a través del Registro Social de Hogares, en el módulo de cuidados, siendo mayor de 18 años. Da atención preferente en Fonasa, en la atención primaria, en el Registro Civil y en otras instituciones.

La **Ley 21.380** da a los cuidadores derecho a ser atendidos preferente y oportunamente por cualquier prestador de salud: consultas, recetas, exámenes [Ley 20.584 art. 5 bis](#). Cómo se acredita la calidad de cuidador lo fija el reglamento: pregunte en su CESFAM.

La **Ley 21.805**, de febrero de 2026, reconoce el derecho al cuidado y crea el Sistema Nacional de Apoyos y Cuidados. La oferta concreta depende de cada comuna: pregunte en su municipio qué existe hoy.

Salud mental

- **Salud Responde, 600 360 7777.** Gratuito, 24 horas. La opción 2 da primeros auxilios psicológicos.
- ***4141.** Línea de prevención del suicidio, gratuita, 24 horas.
- **GES Depresión**, para mayores de 15 años: tratamiento desde la confirmación del diagnóstico; copago de 0 % en Fonasa y 20 % en isapre. Se consulta en el CESFAM.
- **COSAM:** salud mental comunitaria, por derivación desde la atención primaria.

Pares y grupos

COPRAD tiene una guía de autocuidado y un grupo de ayuda; en Viña del Mar funciona GAFA. En el Biobío existe el Centro Comunitario Kelluwün, en Hualpén, orientado a demencias de curso más lento: consulte si puede acompañarlos. Y FEN puede ponerlo en contacto con otras familias.

Por dónde empezar

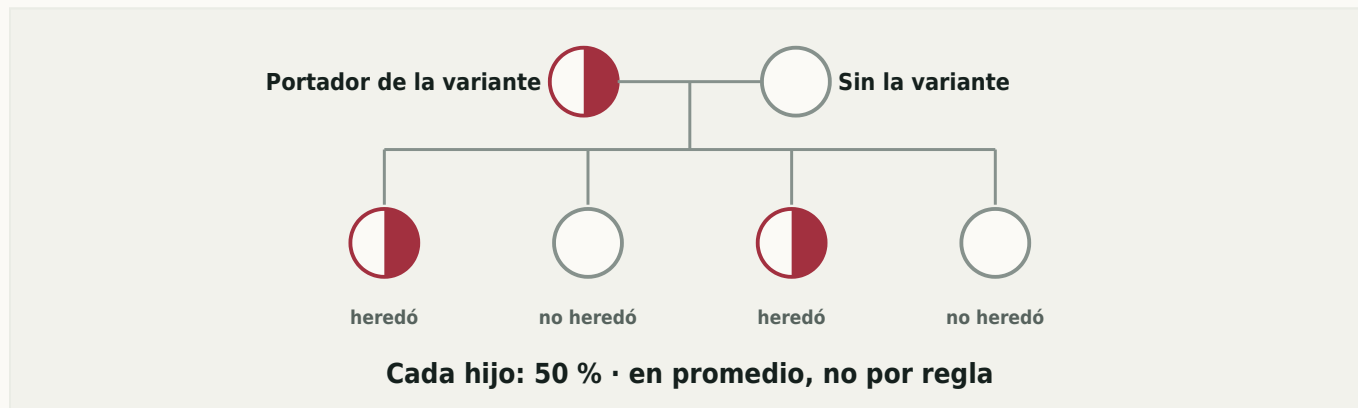
- 1 Verifique que la persona esté inscrita en su CESFAM.
- 2 Pida la evaluación de dependencia y el ingreso al programa de atención domiciliaria.
- 3 Complete el módulo de cuidados del Registro Social de Hogares para la credencial.
- 4 Pregunte por el estipendio y por los relevos de su comuna.

CUIDARSE MIENTRAS CUIDA

Pida relevos concretos —«¿puedes venir el jueves de 3 a 7?»— en vez de ayuda genérica. Use un cuaderno compartido para traspasar el turno.

Qué significa para hijos y hermanos

Entre el 10 % y el 15 % de los casos tiene una causa genética. Hoy se recomienda no esperar a sospecharla.



Herencia autosómica dominante. Es el promedio, no una regla: que un hijo la herede no cambia la probabilidad del siguiente.

Ilustración FEN

El estudio del gen PRNP debe ofrecerse a todos los casos, con o sin antecedente familiar. La razón es contundente: más de la mitad de los casos genéticos no tiene historia familiar documentada, sea por una variante nueva, por penetrancia incompleta, por adopción, por muerte temprana por otra causa o por un diagnóstico errado en la generación anterior.

Cada hijo de una persona portadora tiene 50 % de probabilidad de haber heredado la variante. Pero heredar la variante **no equivale** a desarrollar la enfermedad. La probabilidad a lo largo de la vida depende enormemente de cuál sea:

VARIANTE	RIESGO DE POR VIDA	EDAD MEDIA DE INICIO
E200K	Alta	61 años
D178N · insomnio familiar fatal	Alta	51 años
P102L · GSS	Alta	54 años
V210I	≈10 %	—
V180I	≈1 %	—
M232R	≈0,1 %	—

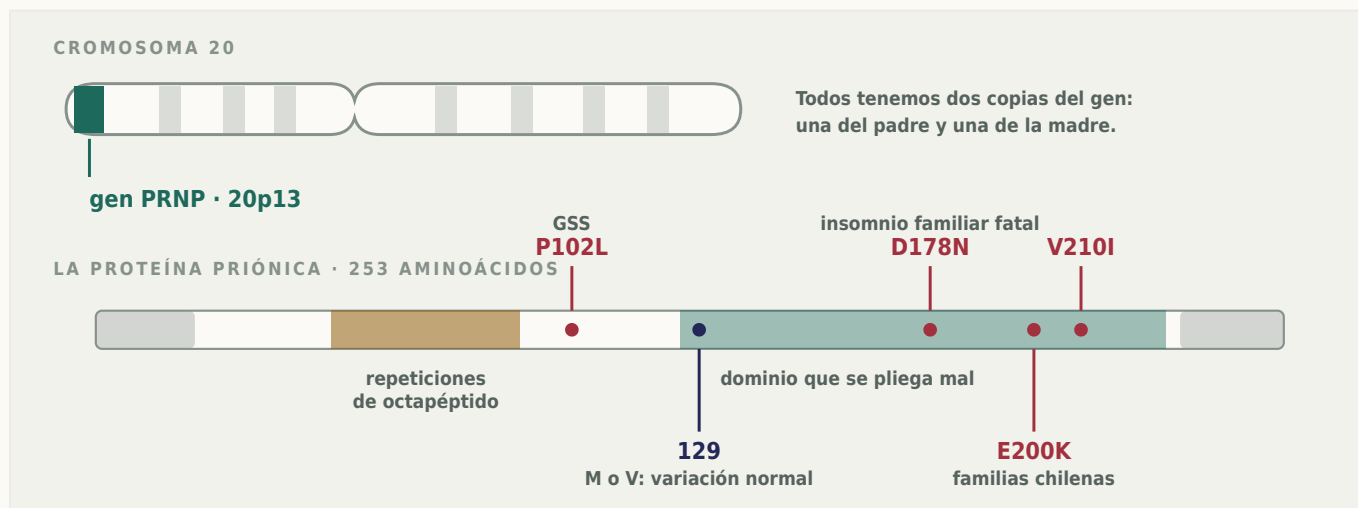
La diferencia entre un riesgo alto y un 1 % es toda la diferencia del mundo. Por eso el resultado no se entrega por teléfono ni se interpreta solo: se entrega con asesoría genética, que es el tema del capítulo siguiente.

EL ORDEN CORRECTO

Primero se estudia a la persona enferma. Solo si en ella aparece una variante, sus familiares pueden decidir, con asesoría y sin apuro, si quieren estudiarse. Estudiar a un hijo sano antes que al enfermo no responde nada.

Saber, o no saber: con quién decidirlo

El resultado del gen PRNP no habla solo de quien se estudia: habla de padres, hermanos e hijos. Por eso se entrega con asesoría, nunca por teléfono.



El gen y su proteína. PRNP está en el brazo corto del cromosoma 20. El codón 129 es una variación normal que todos tenemos en una de dos formas; las variantes en rojo son las que causan la forma genética. En Chile se describió la E200K en familias, incluida una de Chillán.

Ilustración FEN

Qué es una asesoría genética

Es una conversación con un profesional formado que explica qué variante hay en la familia, qué tan probable es que cause la enfermedad y qué significaría cada resultado posible. Explora también lo emocional: «¿cómo imagina que le afectaría un resultado positivo, o uno negativo?». Las guías lo dicen claro: la decisión de hacerse o no el test es **solo de la persona adulta**, y conversar antes con la familia protege el derecho de cada uno a no saber.

Guardar ADN

La sociedad de genética de Australasia recomienda guardar ADN de todo paciente con sospecha de enfermedad priónica. Guardarlo no obliga a nada: deja abierta la puerta para que hijos y hermanos decidan después. Pregunte al laboratorio que estudió el gen si conserva la muestra.

Dónde se hace en Chile

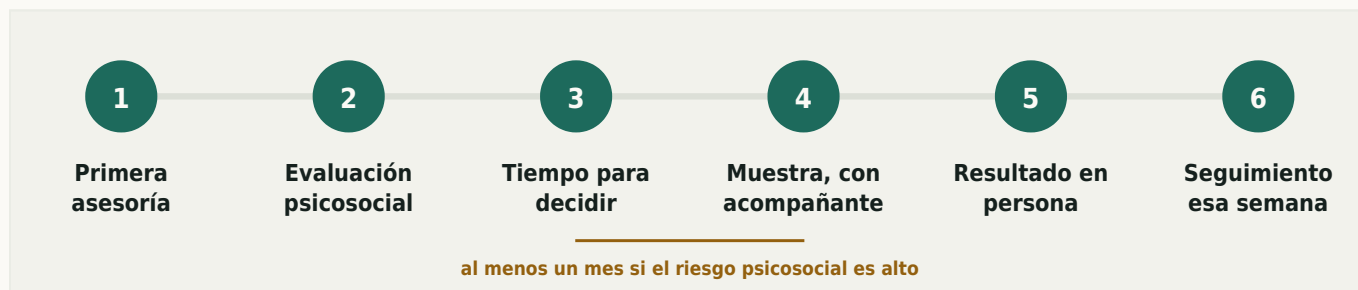
La genética clínica es una especialidad médica, y hay unos **33 médicos genetistas para todo el país** (junio de 2026); algunas regiones no tienen ninguno. El asesor genético no es una profesión reconocida en Chile. Servicios verificados: Hospital Clínico de la Universidad de Chile, también por telemedicina; Red de Salud UC Christus, con consejo genético y neurogenética; y Clínica Alemana, con genética del adulto.

DESDE EL BIOBÍO

En la región no existe un servicio de genética clínica de adultos. La vía más directa es la telemedicina del Hospital Clínico de la Universidad de Chile, o la atención en Santiago en la Red de Salud UC Christus o en Clínica Alemana. FEN le ayuda a gestionar la derivación.

El test predictivo, los hijos y la ley

Hacerse el test es una decisión legítima. No hacérselo, también. En el Reino Unido, en 22 años, solo el 23 % de las personas en riesgo decidió testearse.



El test predictivo en una persona sana, adaptado del protocolo de la enfermedad de Huntington. Ilustración FEN

Cada paso existe por una razón: la asesoría previa explora la motivación y la comprensión de cada resultado; la evaluación psicosocial detecta quién necesita más apoyo; el intervalo da tiempo; el acompañante protege; y el seguimiento cuida lo que venga después. Conviene decidir antes a quién se le contará. La mayoría de las personas se adapta bien a su resultado, sea cual sea.

NO SE TESTEA A MENORES DE EDAD

No hay beneficio médico, le quita al niño el derecho a decidir cuando sea adulto —incluido el de no saber— y un resultado positivo no se puede des-conocer.

Opciones reproductivas

La fertilización in vitro con diagnóstico genético preimplantacional se ha usado con éxito en la forma genética. Clínica Las Condes ofrece diagnóstico preimplantacional y el laboratorio Igenomix atiende en Chile. No tiene código Fonasa: una fundación de pacientes informa costos desde \$350.000 por embrión.

Qué protege la ley

La **Ley 20.120** prohíbe la discriminación arbitraria basada en el patrimonio genético, declara

reservada la información genética y prohíbe solicitarla o usarla sin autorización expresa. La **Ley 21.422** impide a los empleadores condicionar un contrato a la ausencia de mutaciones. La **Ley 21.719** de datos personales trata los datos genéticos como sensibles y prohíbe tratar muestras biológicas recogidas en el ámbito laboral, educativo o de seguros, entre otros. Rige desde el 1 de diciembre de 2026, salvo que prospere el proyecto que la posterga un año (boletín 18.623-07).

SEGUROS E ISAPRES

Una enfermedad es preexistente solo si se conocía al firmar: en un seguro, si estaba diagnosticada o era conocida **C. Comercio art. 591**; en una isapre, si un médico la había diagnosticado y el afiliado lo sabía **DFL 1 art. 190**.

Un test predictivo positivo en una persona sana es un caso discutido. Un resultado positivo no significa tener la enfermedad: significa portar en la información genética una variante que puede causarla, pero que puede no desarrollarse nunca (capítulo 12). Por eso no debería contar como preexistencia. Además, la **Ley 20.120** prohíbe pedir información genética sin autorización y usarla para discriminar **arts. 4 y 14**. Lo prudente: contratar seguro e isapre antes de testearse, y responder con verdad lo que se pregunte.

Si solo puede actuar sobre una cosa, que sea ésta

Hágalo en las primeras semanas, apenas hay diagnóstico o incluso sospecha. En esta enfermedad la ventana para expresar la voluntad se cierra en semanas, no en años.

Desde 2023 hay una vía formal

El reglamento de la Ley 21.375 —el Decreto 41, publicado en enero de 2023— permite que una persona con enfermedad terminal o grave **suscriba ante el director del establecimiento una declaración de voluntad anticipada** [art. 10](#), y que designe **uno o más apoderados** para cuando no pueda expresarse [art. 11](#). El Ministerio de Salud tiene un formulario tipo; la declaración se puede modificar o revocar en cualquier momento, y no puede pedir nada contrario a la ley.

POR QUÉ HAY QUE HACERLO YA

Según los lineamientos del Ministerio, se deja constancia de que la persona tiene capacidad para decidir. En esta enfermedad esa capacidad se pierde pronto: una declaración firmada en la etapa inicial vale; una que se intenta dos meses después, puede no ser posible.

Qué dejar por escrito

- ☐ **Dónde** quiere ser cuidada y dónde quiere morir.
- ☐ **Hospitalización:** ¿urgencia ante cada complicación, o manejo en casa con apoyo paliativo?
- ☐ **Reanimación** cardiopulmonar: sí o no, explícito.
- ☐ **Alimentación e hidratación artificial:** ¿en qué circunstancias sí y en cuáles no?
- ☐ **Antibióticos** en fase avanzada: ¿tratar, o priorizar el confort?

- ☐ **Sedación paliativa** si hay síntomas que no ceden.
- ☐ **Autopsia**, y si quiere donar el cerebro o muestras a la investigación (capítulo 17).
- ☐ **Quién decide** por mí: nombre, RUT y teléfono, y un suplente.
- ☐ **Lo personal:** música, rituales, presencia religiosa, quién quiere que esté.

En paralelo hay trámites con firma que no pueden esperar: poder notarial amplio, testamento si corresponde, y anotar claves y dónde están los documentos. Un aviso: **el poder notarial termina si se declara la interdicción** [C. Civil art. 2163](#).

Consulte con un abogado cuál es la vía de representación que le conviene (capítulo 15).

Si quiere ayudar a la investigación

Hay dos firmas que solo sirven si se hacen a tiempo. Toda persona capaz puede disponer por escrito de su cuerpo, o de partes de él, para la investigación científica, y revocarlo de la misma forma [C. Sanitario art. 146](#). Y quien tiene una enfermedad neurodegenerativa puede dar por anticipado su consentimiento para ser parte de investigaciones [Ley 20.584 art. 28](#).

DÓNDE GUARDAR TODO ESTO

Una copia en la ficha del hospital, otra con el apoderado y otra en la carpeta de la casa. Un documento que nadie encuentra no protege a nadie.

«Si un día no puedes decírmelo, ¿qué querías?» Es la pregunta más difícil, y la que más alivia después.

Ley 20.584: los derechos del paciente

La ley de derechos y deberes de las personas en su atención de salud rige desde 2012. Estos son los artículos que más pesan cuando el diagnóstico es éste.

Trato digno y privacidad **art. 5**

Trato respetuoso siempre. Para fotografiarlo o filmarlo con fines periodísticos o publicitarios se exige autorización escrita.

Información comprensible **art. 10**

Diagnóstico, alternativas, riesgos y pronóstico. **Si el paciente ya no puede recibirla, se da a su representante legal o a la persona a cuyo cuidado esté.**

Enfermedad terminal **art. 16**

Puede rechazar tratamientos que prolonguen artificialmente la vida, sin perder el soporte ordinario. El alta voluntaria la pide ella, su apoderado o los parientes del art. 42 del Código Civil, en orden.

Ficha clínica **arts. 12-13**

Es dato sensible. Acceden el titular y su representante legal, y **tras el fallecimiento, sus herederos**. Un tercero, con poder simple ante notario.

Atención preferente **art. 5 bis**

Mayores de 60 años, personas con discapacidad y **sus cuidadores** tienen derecho a atención preferente en consultas, recetas y exámenes.

Si hay que reclamar

- 1 Por escrito ante el prestador **art. 37**: tiene 15 días hábiles para responder **D. 35 art. 11**.
- 2 Si la respuesta no satisface, a la **Superintendencia de Salud** dentro de 5 días hábiles **D. 35 art. 14**. Puede reclamar el paciente, su representante legal o quien lo tiene a su cuidado.

Compañía y asistencia espiritual **art. 6**

El prestador debe facilitar la compañía de familiares y amigos durante la hospitalización, y la asistencia religiosa o espiritual a quien la pida.

Consentimiento y rechazo **art. 14**

Toda persona puede aceptar o rechazar un tratamiento. El rechazo nunca puede tener como objetivo acelerar artificialmente la muerte.

Comité de ética **art. 17**

Se consulta cuando hay dudas o desacuerdo. Su opinión es una recomendación; si la familia no está conforme, puede recurrir a la Corte de Apelaciones.

Investigación **art. 28**

En adultos que no pueden consentir, solo si su condición es propia del grupo estudiado, con beneficio directo y riesgo mínimo, y con autorización de la SEREMI. Capítulo 17.

- 3 Si se trata de un daño en la atención, antes de cualquier demanda la ley exige una **mediación** (Ley 19.966).

ESTO ORIENTA; NO ES ASESORÍA LEGAL

Las normas cambian y cada caso es distinto. La Corporación de Asistencia Judicial da patrocinio gratuito según evaluación socioeconómica.

Si ella ya no puede, sus derechos los ejerce quien la representa.

Ley 21.375, y quién decide cuando ella ya no puede

La ley de cuidados paliativos rige desde marzo de 2022. Para una familia en esta situación, es la puerta de entrada más pertinente al sistema.

MIENTRAS DECIDE POR SÍ MISMA	CUANDO YA NO PUEDE	DESPUÉS
Voluntad anticipada antes de la Ley 20.584 art. 10 director del establecimiento Designar apoderados D. 41 art. 11 Poder notarial Inscripción en paliativos Ley 21.375	La información va a su representante o a quien la cuida Alta voluntaria: apoderado o familiares del art. 42 del C. Civil Desacuerdo: comité de ética art. 17	Los herederos pueden pedir la ficha clínica Reclamo: 15 días hábiles al prestador, luego 5 para ir a la Superintendencia
El poder notarial termina si se declara la interdicción (Código Civil, art. 2163 N° 7).		

La ventana legal. Lo que se puede hacer mientras la persona decide por sí misma, cuando ya no puede, y después.

Ilustración FEN

Define la **enfermedad terminal** como progresiva e irreversible, sin tratamiento curativo, con expectativa de vida inferior a doce meses, diagnosticada siempre por un médico cirujano. Reconoce el derecho a cuidados paliativos, a ser informada de forma oportuna y comprensible, y a ser acompañada por la familia o por quien designe **art. 3**. Los cuidados pueden darse en el domicilio y considerar apoyo psicológico a los familiares hasta el primer grado y a los cuidadores no remunerados, durante la enfermedad y después de la muerte.

La ley no trae una lista de enfermedades. Pero la Orientación Técnica del Ministerio de Salud de noviembre de 2022 **nombra la enfermedad de Creutzfeldt-Jakob** entre las patologías de mal pronóstico que orientan a terminalidad. Se accede en el CESFAM o en el hospital. A diferencia de los paliativos por cáncer, que son garantía GES desde 2005, este programa funciona en la red pública: si su familiar está en isapre, pregunte cómo acceder.

Cuando la persona pierde la capacidad

La vía formal es la **interdicción por demencia**, que se pide con abogado ante un juzgado civil; la curaduría se da primero al cónyuge no separado, luego a los descendientes y luego a los ascendientes **C. Civil art. 462**. Los actos anteriores a la interdicción son válidos, salvo que se pruebe que la persona ya estaba demente **art. 465**, y el poder notarial termina con ella **art. 2163**. El proyecto que reemplazaría la interdicción por un sistema de apoyos (boletín 14.783-07) no es ley.

Cómo pedir los paliativos

En el CESFAM o con el neurólogo, pida la **interconsulta a cuidados paliativos**, con el diagnóstico por escrito.

TAMBIÉN LA CUBRE EL GES

La demencia en la enfermedad de Creutzfeldt-Jakob está incluida en el GES 85, «Alzheimer y otras demencias», con plazos garantizados para el diagnóstico y el tratamiento. El capítulo 18 lo explica.

Lo que viene, y lo que conviene decidir antes

Somnolencia profunda, respiración irregular con pausas, secreciones que hacen ruido, sin ingesta oral, manos y pies fríos.

DOS COSAS QUE ALIVIAN SABER

Los estertores angustian a quien los escucha, pero no son ahogo y no hay evidencia de que molesten a la persona. Y la falta de apetito y de sed al final es parte del proceso: forzar la alimentación no ayuda. Qué hacer: estar. Contacto, voz, boca húmeda, luz baja.

La autopsia

Se pide una autopsia solo de cerebro. Cuesta pensarlo en ese momento, y por eso conviene decidirlo antes. Casi todas las familias que la autorizan dicen después que valió la pena:

- Es la única forma de confirmar el diagnóstico con certeza, y cierra la duda de «¿y si era otra cosa tratable?».
- Determina el subtipo y si era genética. Descartar una variante levanta un peso enorme de hijos y hermanos.
- Es indispensable para la investigación: sin tejido no hay avance hacia un tratamiento.

La logística se resuelve antes del fallecimiento: se hace típicamente dentro de uno a tres días, requiere consentimiento firmado, y los resultados demoran unos tres meses.

Qué preguntar antes

- 1 **Quién firma** la autorización, y si puede dejarse firmada desde ya.
- 2 **Dónde se hace** y cómo se traslada el cuerpo, ida y vuelta.
- 3 **Quién paga** cada parte: el estudio, el traslado, la funeraria.

- 4 **A quién se entrega el informe**, y si incluye el estudio del gen PRNP.
- 5 **Si el tejido se usará en investigación**, con qué consentimiento y con quién (capítulo 17).

FEN COORDINA LA AUTOPSIA

La autopsia se coordina caso a caso. Escribanos con tiempo: FEN la gestiona junto al equipo tratante, para que la familia no tenga que hacerlo en el peor momento.

El duelo

Los equipos de cuidados paliativos acompañan el duelo después del fallecimiento, y la Ley 21.375 lo incluye: pídale, no lo espere. Fue rápido, fue traumático, hubo poco tiempo para despedirse, y casi nadie sabe qué es esta enfermedad: tendrá que explicarla en cada conversación, justo cuando menos ganas tiene.

LOS TRÁMITES DE ESOS DÍAS

- El médico que la atendía extiende el certificado de defunción.
- La defunción se inscribe en el Registro Civil; la funeraria suele hacerlo.
- Pregunte en la AFP o en el IPS por la cuota mortuoria.

Si quiere, FEN puede acompañarla también en ese tiempo: conversar con otra familia que ya pasó por esto, meses después, ayuda de una manera que nada más reemplaza.

Lo que pide la ley en Chile

Donar sangre, líquido cefalorraquídeo o el cerebro ayuda a que otras familias no pasen por lo mismo. En Chile se puede, con un consentimiento exigente.

EN VIDA, CON CAPACIDAD	CUANDO YA NO PUEDE	DESPUÉS DE LA MUERTE
Consentimiento previo, expreso, libre, informado y escrito Ley 20.120, art. 11 · revocable Dejar por escrito la donación del propio cuerpo o del cerebro Código Sanitario, art. 146 Consentimiento anticipado para investigación futura Ley 20.584, art. 28	Solo si la condición es propia del grupo estudiado Ley 20.584, art. 28 Con beneficio directo y riesgo mínimo Comité ético acreditado y autorización de la SEREMI	Vale lo que la persona dejó escrito Código Sanitario, art. 146 Si no dejó nada y murió en un hospital, puede destinarse a investigación si la familia no se opone Código Sanitario, art. 147

Las tres ventanas. Textos legales verificados en septiembre de 2026. Ilustración FEN

El consentimiento, por escrito

Toda investigación científica en una persona necesita su consentimiento **previo, expreso, libre e informado**, o el de quien deba suplir su voluntad según la ley [Ley 20.120 art. 11](#). Hay que explicarle la finalidad, los riesgos y las alternativas, y queda en un acta firmada.

Se puede **revocar en cualquier momento y por cualquier medio**, sin sanción ni pérdida de beneficio alguno. Si cambian las condiciones del estudio, hay que volver a pedirlo. Todo proyecto necesita el informe favorable de un comité ético-científico acreditado.

Las muestras se usan **solo para los fines para los que se obtuvieron** [D. 114 art. 6](#). La información genética es reservada y nadie puede usarla sin autorización expresa [Ley 20.120 arts. 12-14](#).

Cuando la persona ya no puede consentir

Desde 2021 está prohibido, salvo que esa condición sea propia del grupo investigado, haya

beneficio directo y riesgo mínimo, y lo aprueben un comité ético y la SEREMI [Ley 20.584 art. 28](#). La misma norma abre una puerta que casi nadie conoce: **quien tiene una enfermedad neurodegenerativa puede consentir por anticipado**.

Después de la muerte

Toda persona capaz puede disponer por escrito de su cuerpo o de partes de él para la investigación, y revocarlo igual [C. Sanitario art. 146](#). Si no lo dejó escrito y falleció en un hospital o clínica, el cuerpo puede destinarse a investigación cuando el cónyuge, el conviviente civil o los parientes de primer grado no se oponen [art. 147](#). Pida que la voluntad de la familia quede por escrito.

FEN COORDINA LA DONACIÓN

Chile no tiene una ley de biobancos. Si su familia quiere donar, FEN coordina cada caso con el equipo tratante y con el laboratorio que recibirá la muestra.

Cómo lo resuelven otros países

En todas partes se responde lo mismo: quién dice que sí cuando la persona ya no puede, y qué pasa si se arrepiente.

	TIPO DE CONSENTIMIENTO	SI YA NO PUEDE DECIDIR	TRAS LA MUERTE, SIN NADA ESCRITO	SI SE ARREPIENTE
Chile	Específico, por escrito	Con beneficio directo, riesgo mínimo y SEREMI; o firmado antes	Si la familia no se opone	Revoca en cualquier momento
España	Específico o amplio	Consiente el representante legal	Se consulta a la familia	Se anonimiza o se destruye
Reino Unido	Genérico o específico	Se consulta a un cuidador	Familiar, en orden fijado por ley	Retira en cualquier momento
EE. UU.	Amplio o específico	Consiente el representante legal	Pariente, según cada estado	Se retira sin penalización
Brasil	Por estudio, o con dispensa	Representante legal	Si el donante designó sucesores	Se devuelven las muestras
Argentina	Específico, con usos futuros	Representante legal	—	Pide destruir o disociar

España: la familia es consultada

La Ley 14/2007 de Investigación Biomédica y el Real Decreto 1716/2011 de biobancos permiten un consentimiento amplio para cualquier investigación, si así se firmó. Si el donante murió sin instrucciones, se consulta a los familiares. El banco de la Fundación CIEN paga el traslado.

Reino Unido: una ley solo para tejidos

La Human Tissue Act de 2004 fija quién autoriza, en orden: pareja, padres o hijos, hermanos, y así hasta un amigo de muchos años. El banco de cerebros de Edimburgo deja a las familias retirarse cuando quieran.

Estados Unidos: autopsia gratuita, pero solo allá

El centro nacional de patología priónica hace la autopsia gratis en casos de Estados Unidos y

comparte el tejido con laboratorios de todo el mundo. Para otros países no publica condiciones.

La Declaración de Helsinki (2024) pide consentimiento también para el uso futuro previsible de muestras y datos. La UNESCO protege el derecho a no saber los propios datos genéticos.

SI SU FAMILIA QUIERE DONAR

- ☐ Conversarlo mientras la persona puede decidir, y dejarlo por escrito.
- ☐ Preguntar al neurólogo si hay un estudio aprobado por un comité ético-científico.
- ☐ Pedir copia del consentimiento, y preguntar cómo se revoca.
- ☐ Escribir a FEN: le ayudamos con los contactos y con el inglés.

Urgencia, isapre, licencias y registro

Información revisada en septiembre de 2026. Antes de decidir, confírmela con el asistente social de su hospital o con la Superintendencia de Salud.

Ley de Urgencia

Cubre la atención de urgencia ante riesgo de muerte o secuela grave, certificada por un médico de urgencia. Ninguna institución puede negarla ni exigir cheque en garantía. Aplica a episodios agudos —una convulsión, una neumonía por aspiración—, no al manejo crónico.

CAEC, solo para isapre

Cubre el 100 % del exceso sobre un deducible, dentro de la red cerrada de la isapre. El deducible equivale a 30 cotizaciones mensuales, con piso de 60 UF y tope de 126 UF.

DOS ERRORES QUE CUESTAN CARO

La CAEC **no se activa sola**: hay que pedirla, dentro de 48 horas si fue una urgencia. Y lo que se atiende fuera de la red no se cubre.

Ley Ricarte Soto

Cubre medicamentos de alto costo para 27 problemas de salud. Esta enfermedad no está en la lista, y la ley excluye lo que no figura en ella: no pierda semanas en ese trámite.

Cuidados paliativos universales

Es la vía más pertinente: se pide en el CESFAM o en el hospital, y el capítulo 15 la explica.

Licencias y pensión de invalidez

Tras 52 semanas de licencia la COMPIN evalúa la recuperabilidad, y puede hacerlo antes si hay evidencia de irrecuperabilidad. Casi ningún caso alcanza las 52 semanas, pero la vía de invalidez puede activarse antes, con efectos sobre la pensión de sobrevivencia. Asesórese con un abogado previsional.

Registro Nacional de la Discapacidad

Parte con la evaluación de la COMPIN y termina con la credencial del Registro Civil. El trámite puede durar más que la enfermedad: vale la pena iniciarlo, pero no antes que las decisiones anticipadas y los paliativos.

Notificación obligatoria

La enfermedad se notifica a la SEREMI de Salud dentro de 24 horas desde la confirmación del diagnóstico [D. 7 de 2019 art. 1](#); en la práctica, por EPIVIGILA. Es obligación del equipo tratante; usted puede exigirla. De ella depende que Chile sepa cuántos casos tiene y dónde.

GES 85: Alzheimer y otras demencias

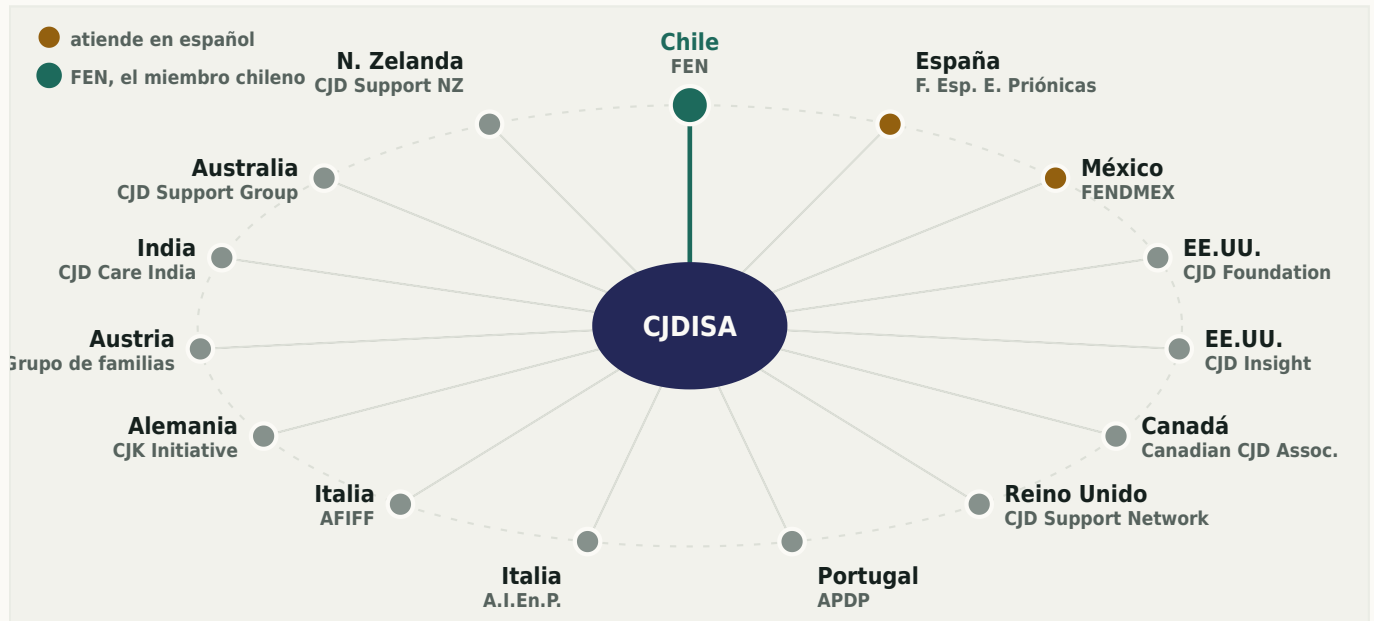
La **demencia en la enfermedad de Creutzfeldt-Jakob** está incluida en el GES 85. Garantiza la confirmación diagnóstica en 60 días, el diagnóstico diferencial en 180 y el inicio del tratamiento dentro de 60 días desde la confirmación, con un copago máximo de 20 %. La isapre debe cubrirlo aunque la enfermedad sea preexistente. Pídale apenas exista la sospecha.

En qué orden

- 1 Cuidados paliativos y voluntad anticipada: lo que no puede esperar.
- 2 Si tiene isapre, activar la CAEC antes de la próxima hospitalización.
- 3 Licencia médica y, con el abogado previsional, la vía de invalidez.
- 4 Programa de dependencia severa en el CESFAM.
- 5 Registro Nacional de la Discapacidad, si queda tiempo.

Familias de todo el mundo, conectadas

Ninguna familia debería enfrentar esto sin conocer a otra que ya pasó por lo mismo. Para eso existe la alianza.



Los miembros de la alianza, según su propio registro en septiembre de 2026, que suma miembros asociados como dcjBrasil.

Ilustración FEN

La **CJD International Support Alliance** reúne a organizaciones de familias, sin fines de lucro, de más de una docena de países. Existe para apoyar a las personas afectadas o en riesgo y a quienes las cuidan, quitar el estigma e impulsar la investigación.

FEN es el miembro chileno de la alianza, y la única organización de Chile en ella. Una familia chilena no necesita escribir en inglés a nadie: escribe a FEN, y FEN la conecta.

Lo que ofrece

- Un directorio de las organizaciones de cada país, con sus canales de contacto.
- Noticias de investigación y de ensayos clínicos, con la advertencia de que mencionarlos no es recomendarlos.
- El **Día Internacional de la ECJ**, el 12 de noviembre, con materiales para difundir.

- Encuentros de familias en varios países, algunos con cupos financiados por la alianza.

En español

La **Fundación Española de Enfermedades Priónicas** orienta a las familias y tiene secciones de ayuda legal y de cuidados. **FENDMEX**, en México, publica todo en español. La **CJD Foundation** de Estados Unidos tiene línea de ayuda y grupos virtuales, en inglés y en horario de ese país; a las familias de otros países las deriva a la alianza.

SOBRE LOS ENSAYOS CLÍNICOS

A septiembre de 2026 hay ensayos en curso en Estados Unidos, Europa y Asia, y ninguno de los que informa la alianza tiene centros en América Latina. FEN los sigue y puede traducirle cada actualización.

Las que nos hacen siempre

Respuestas cortas. Cada una remite al capítulo que la desarrolla.

¿Me puedo contagiar cuidándolo?

No. El contacto cotidiano, incluso el íntimo, no transmite la enfermedad. Use guantes solo si va a manipular sangre, como con cualquier persona. (09)

¿Es hereditaria? ¿Mis hijos están en riesgo?

En cerca del 85 % de los casos, no. Entre 10 % y 15 % sí es genética, y como más de la mitad de esos casos no tiene antecedente familiar, hoy se estudia el gen PRNP en todos. Si sale negativo, sus hijos no tienen riesgo heredado. (12)

¿Le duele?

La enfermedad en sí no se considera dolorosa, pero sí pueden doler la rigidez, las úlceras o la constipación, y todo eso se trata. Nunca asuma que no le duele. (08)

¿Se da cuenta de lo que pasa?

Al principio sí. En fase avanzada no hay certeza de cuánto percibe, y por eso se recomienda asumir que percibe: háblele, tóquela, avísele antes de moverla. (05)

¿Sirve el diagnóstico si no hay cura?

Sí. Detiene el peregrinaje de exámenes, evita procedimientos inútiles, abre la puerta a paliativos, permite decidir a tiempo y dice si es genética. (06)

¿Se puede hacer el RT-QuIC en Chile?

No. La muestra se envía congelada a un laboratorio en el extranjero, habitualmente Mayo Clinic, en Estados Unidos. FEN trabaja con una red de laboratorios especializados. (07)

La resonancia salió normal.

¿Vale la pena repetirla?

Puede que sí: en algunas formas los hallazgos aparecen después. Y asegúrese de que incluya difusión (DWI). (06)

¿Puede donar órganos?

No. La única donación que se solicita es la del cerebro, para autopsia diagnóstica y de investigación. (09)

¿Qué es el RT-QuIC?

Un examen del líquido cefalorraquídeo que detecta la proteína mal plegada misma. En Estados Unidos acierta en nueve de cada diez enfermos y casi nunca da positivo en quien no la tiene. (06)

¿Cuánto cuesta el estudio del gen?

En el centro de referencia de Estados Unidos, US\$ 274,83 más el envío. Los laboratorios comerciales cotizan caso a caso. (07)

¿Hay que avisar a la autoridad sanitaria?

Sí. El equipo tratante debe notificarla dentro de 24 horas desde la confirmación del diagnóstico. Usted puede pedir que lo haga. (18)

¿Pueden negarle atención por este diagnóstico?

No. Avisar el diagnóstico antes de un procedimiento sirve para que sea seguro, no para negarlo. Si ocurre, reclame. (09, 15)

¿Por qué nadie había oído de esta enfermedad?

Porque es muy poco frecuente: uno o dos casos por millón de habitantes al año en el mundo. La mayoría de los médicos ve pocos casos en toda su carrera. (01)

¿Puedo donar su cerebro a la investigación?

Sí, y se agradece. Lo ideal es que la persona lo deje por escrito mientras puede. El capítulo 17 explica cómo funciona el consentimiento. (17)

Y las que cuesta hacer en voz alta

¿Hay que poner sonda para que coma?

Se decide con el equipo tratante, con calma y antes de la urgencia. En demencia avanzada las sondas no prolongan la vida ni mejoran el confort; en esta enfermedad no hay estudios propios. (08)

¿Existe en Chile la voluntad anticipada?

Sí. Desde 2023 una persona con enfermedad terminal o grave puede firmarla ante el director del establecimiento, y designar apoderados. En esta enfermedad hay que hacerlo en las primeras semanas. (14)

¿La cubre el GES?

El GES sí: la demencia en esta enfermedad está en el GES 85, «Alzheimer y otras demencias». La Ley Ricarte Soto, no. (18)

¿Es cierto que en Chile hay más casos?

Los datos muestran tasas por sobre el promedio mundial, con las más altas en el centro-sur, Ñuble a la cabeza. Las razones se investigan. (01)

¿Cuánto tiempo le queda?

La mediana en la forma esporádica es de cuatro a cinco meses desde el primer síntoma, pero eso describe grupos, no personas. Nadie puede darle una fecha. (01)

¿Hago mal en sentir alivio a veces?

No. Se llama duelo anticipado y es normal. Sentir alivio no significa que quiera menos a su familiar. (10)

¿Le digo a mis hijos?

Sí. Con palabras claras y sin eufemismos. Dígales que no se contagia, que no es culpa de ellos y quién los va a cuidar. (10)

¿Quién me cuida a mí?

Usted también tiene derechos y recursos: atención preferente, apoyo en salud mental, líneas de ayuda y otras familias. (11)

Si firmo para una investigación, ¿puedo arrepentirme?

Sí, en cualquier momento y por cualquier medio, sin sanción ni pérdida de beneficio alguno. Lo dice la Ley 20.120. (17)

¿Mi empleador o una isapre pueden saber mi resultado genético?

La información genética es reservada, y nadie puede pedirla ni usarla sin su autorización expresa. (13)

¿Hay ensayos clínicos a los que pueda entrar?

Hoy no hay centros en América Latina en los que informa la alianza. FEN los sigue y le avisa si eso cambia. (19)

¿Qué hago el día que fallece?

Llame al equipo que la atendía para el certificado de defunción. Si había una autopsia acordada, avise de inmediato. (16)

¿Se puede hacer algo para que no les pase a mis hijos?

Si la forma es genética, existe el diagnóstico preimplantacional para quienes planean tener hijos. Si no lo es, no hay riesgo heredado que prevenir. (12, 13)

¿Puedo pedir una segunda opinión?

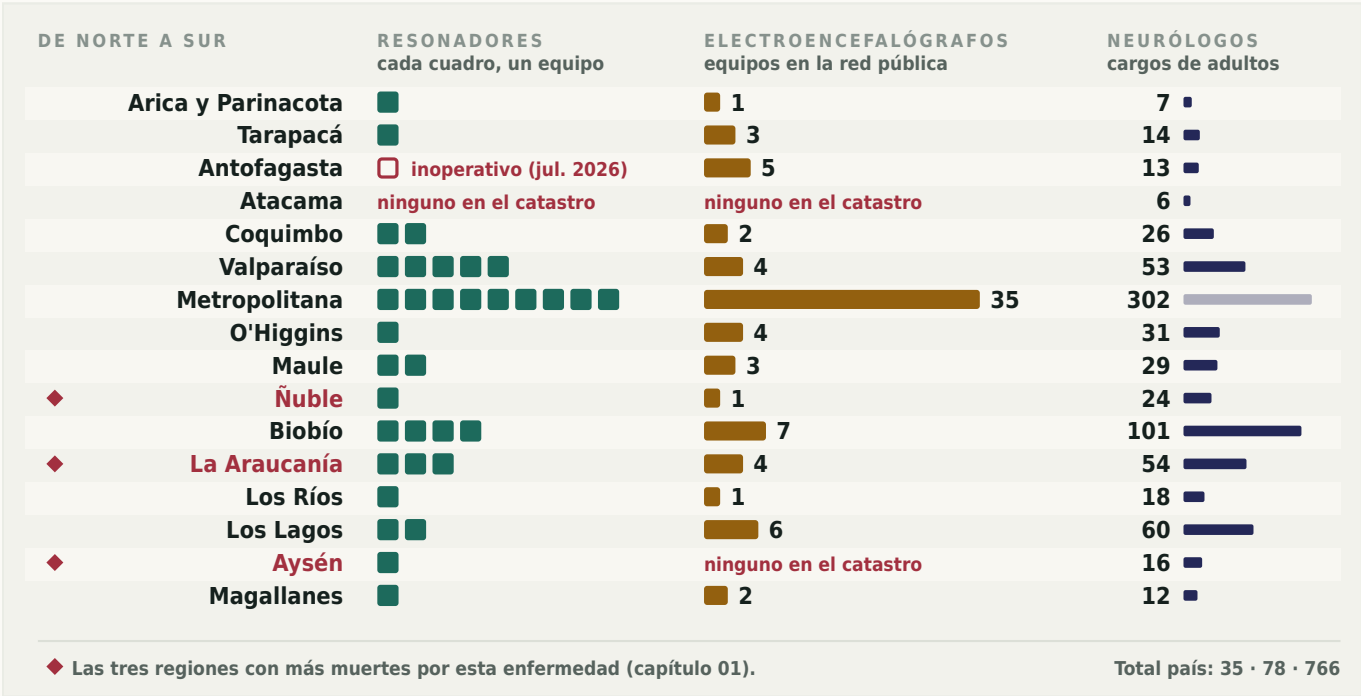
Sí, y es razonable. Pida copia de los informes y las imágenes. (15)

¿Hay otras familias en Chile?

Sí. FEN puede ponerla en contacto con familias que ya pasaron por esto, y con grupos de apoyo en su región. (11, 19)

Lo que hay en su región

Para sospechar esta enfermedad hacen falta un neurólogo, una resonancia con difusión y un electroencefalograma. En 2026, FEN preguntó a la red pública qué tiene, hospital por hospital.



La red pública, de norte a sur. Catastro de equipos y dotación de neurología entregados por la Subsecretaría de Redes Asistenciales (folio AO002T0010734, febrero de 2026).

Ilustración FEN

En una enfermedad que avanza en meses, el tiempo que se pierde esperando un examen pesa. Por eso conviene saber qué hay en su región antes de necesitarlo. Estas cifras son las que el Ministerio de Salud y los servicios de salud entregaron a FEN por la Ley de Transparencia.

Dónde hay resonador

Todas las regiones tienen al menos un resonador público, salvo **Atacama**: el catastro registra allí solo dos tomógrafos, en Copiapó y Vallenar. El tomógrafo no reemplaza a la resonancia para esta enfermedad (capítulo 06). En **Antofagasta**, el único resonador público de la región, en el Hospital Leonardo Guzmán, figuraba como inoperativo en julio de 2026.

Dónde hay electroencefalograma

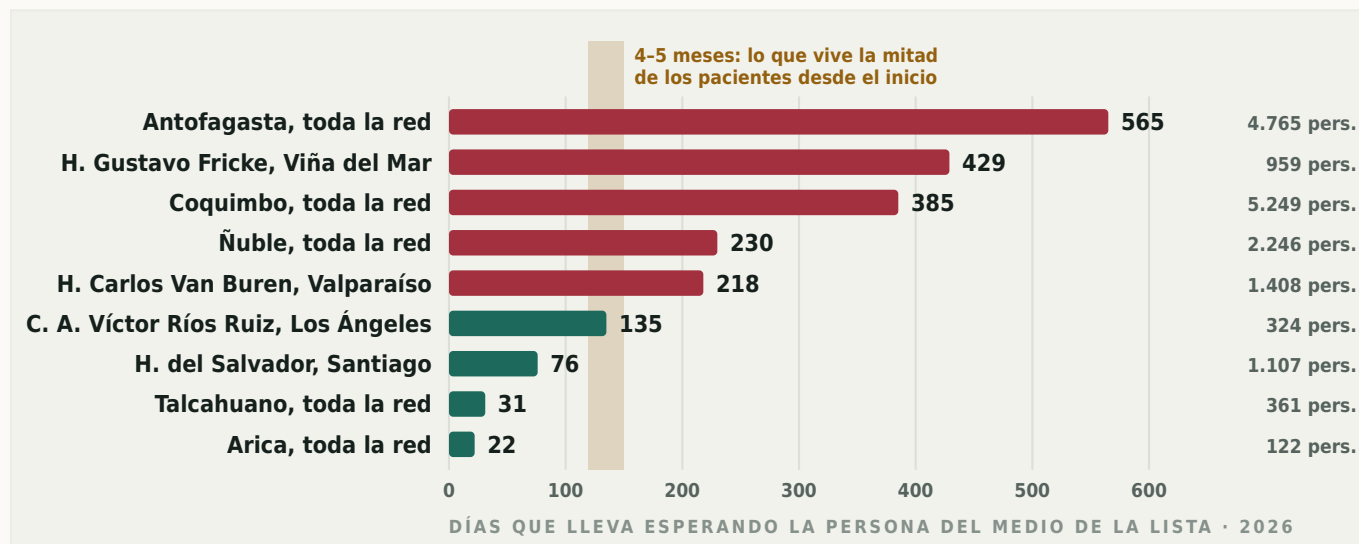
Atacama y **Aysén** no aparecen en el catastro de electroencefalógrafos. En **Ñuble**, el único equipo informado está en el Hospital de San Carlos, no en el Hospital Regional de Chillán. Importa: Ñuble y Aysén son las dos regiones con más muertes por esta enfermedad en Chile (capítulo 01).

UN CATASTRO NO ES TODA LA REALIDAD

Puede no incluir equipos nuevos, en reparación o contratados a privados. Si su hospital dice que hace el examen, créale a su hospital. Y si dice que no lo hace, pregunte adónde lo deriva.

Cuánto se espera, y cómo no quedar en la fila

Las listas de espera de neurología son largas en casi todo el país. Para esta enfermedad, la espera ordinaria no sirve.



Esperas de neurología de adultos. En cinco de los nueve lugares que respondieron, la persona del medio de la lista lleva más tiempo esperando del que vive la mitad de los pacientes con esta enfermedad.

Ilustración FEN

Por qué no debe esperar en la fila

Una demencia que avanza de una semana a otra es, para cualquier neurólogo, una señal de alarma. Dígalo así en el CESFAM y pida que la interconsulta se marque como **prioritaria**. Si en días aparecen sacudidas, caídas o confusión, vaya a urgencia: hospitalizado, el estudio se hace en pocos días.

El GES 85 pone plazo

Desde la sospecha, el GES 85 garantiza confirmar el diagnóstico en 60 días (capítulo 18). Al 31 de enero de 2026 había **592 garantías de este problema de salud vencidas** en el país, 16 de ellas en el Servicio de Salud Biobío. Si la suya se vence:

- 1 Reclame por escrito a Fonasa o a su isapre dentro de 30 días desde el vencimiento.
- 2 El seguro tiene 2 días para designar un segundo prestador, que debe atender en 10.

- 3 Si no lo hace, o el segundo tampoco cumple, reclame a la Superintendencia de Salud dentro de 15 días: designa un tercer prestador, que debe cumplir en 5.

Lo que los hospitales reconocen

El Hospital Gustavo Fricke, de Viña del Mar, no mide cuánto se espera por un **control** de neurología, solo por la primera consulta. Antes de salir de cada consulta, pida por escrito la fecha del próximo control. En Iquique, la única unidad de memoria de Tarapacá atiende a 422 pacientes y declara no tener el neurólogo, el psiquiatra y el geriatra que necesitaría.

LO QUE FEN PUEDE HACER

En fenchile.org/datos está el detalle por hospital, con el folio de cada respuesta. Si no sabe dónde está el resonador o el electroencefalógrafo más cercano, escríbanos y lo buscamos con usted.

En Chile, en español y en el mundo

Si necesita ayuda para escribirle a cualquiera de estas organizaciones, escríbanos a nosotros primero.

En Chile

CONCEPCIÓN **ESPAÑOL**

Fundación de Enfermedades Neurodegenerativas

contacto@fenchile.org · fenchile.org

SALUD MENTAL **ESPAÑOL**

Salud Responde

600 360 7777 · opción 2 · 24 horas

PREVENCIÓN DEL SUICIDIO **ESPAÑOL**

Línea *4141

gratuita · 24 horas

RECLAMOS **ESPAÑOL**

Superintendencia de Salud

superdesalud.gob.cl

TRÁMITES Y BENEFICIOS **ESPAÑOL**

ChileAtiende

chileatiende.gob.cl

En español

ESPAÑA **ESPAÑOL**

Fundación Española de Enfermedades Priónicas

fundacionprionicas.org

MÉXICO **ESPAÑOL**

FENDMEX

fendmex.org · ayuda@fendmex.org

Red internacional

ALIANZA

CJD International Support Alliance

cjdisa.com

ESTADOS UNIDOS

CJD Foundation

+1 800 659 1991 · help@cjd.foundation.org

REINO UNIDO

CJD Support Network

0800 774 7317 · cjdsupport.co.uk

BRASIL · ASOCIADO

dcjBrasil

dcjbrasil.org · en portugués

Laboratorios de referencia

EE.UU. · ROCHESTER

Mayo Clinic Laboratories

mayocliniclabs.com · evaluación CJDE

EE.UU. · CLEVELAND

National Prion Disease Pathology Surveillance Center

+1 216 368 0587 · pathology@case.edu

REINO UNIDO · EDIMBURGO

Laboratorio de RT-QuIC en líquido cefalorraquídeo

+44 131 537 1980 · cjd.ed.ac.uk/csf

REINO UNIDO · LONDRES

National Prion Clinic

uclh.prion.help@nhs.net

BRASIL · SÃO PAULO

Senne Liquor

senneliquor.com.br

ANTES DE ESCRIBIR, TENGA A MANO

- Nombre y edad del paciente, y la ciudad donde se atiende.
- Cuándo empezaron los síntomas y cómo han avanzado.
- Qué exámenes se hicieron: resonancia, electroencefalograma, punción lumbar.
- El hospital y el nombre del neurólogo tratante.
- Qué necesita hoy: orientación, un contacto, una gestión.

Fuentes y créditos

Elaborado por la Fundación de Enfermedades Neurodegenerativas, Concepción, Chile. Edición oficial 2026.

Fuentes generales: CDC; NPDPS; NCJDRSU, informe 1990–2023; NINDS y NHS; CJD Foundation y CJD Support Network; GeneReviews; American Geriatrics Society; tesis de epidemiología de ECJ en Chile 2001–2007, U. de Chile.

Chile: Toro y otros, Rev. ANACEM 19(1), 2025. Brown, Cartier y otros, J Neurol Sci 112 (1992): 65–67. Universidad de Chile, noticia del 1-06-2012 sobre el examen de 14-3-3.

RT-QuIC y PRNP: NPDPS, Case Western Reserve University: pruebas en LCR, protocolo, envío y estudio PRNP en sangre (formularios 2025). NCJDRSU, requisitos de muestras de RT-QuIC. CJD Support Network, 23-03-2026. Perfil del Dr. Marcelo Barria, Universidad de Edimburgo. Senne Liquor, panel RT-QuIC.

Asesoramiento genético: Goldman y Vallabh, Genetics in Medicine 24 (2022). GeneReviews, Genetic Prion Disease (2021). Owen y otros, EJHG 2014. HGSA, guías PRNP (2019). Leyes 20.120, 21.422 y 21.719.

Cuidador: Uflacker y otros, 2015; Ng y otros, Age and Ageing, 2026; Pourghaderi y otros, Front Neurosci, 2026. Minsal, programa de dependencia severa (2026). ChileAtiende, estipendio (1-03-2026). Leyes 21.380 y 21.805. Superintendencia de Salud, GES Depresión.

Leyes: Ley 20.584 (versión del 16-02-2026). Decreto 35 de 2012, reglamento de reclamos. Decreto 7 de 2019, enfermedades de notificación obligatoria. DFL 1 de 2005, arts. 141 y 141 bis. Ley 21.375 y Decreto 41 de 2022 (D.O. 10-01-2023). Minsal, Orientación Técnica de Cuidados Paliativos Universales (noviembre de 2022) y lineamientos de voluntades anticipadas (2023). Código Civil, arts. 462, 465 y 2163. Superintendencia de Salud y ChileAtiende, reclamos.

Donación e investigación: Ley 20.120, arts. 10–14, y su reglamento, Decreto 114 de 2010 (D.O. 19-11-2011), modificado por el Decreto 30 (D.O. 14-01-2013). Ley 20.584, art. 28, reemplazado por la Ley 21.331 (Minsal). Código Sanitario, arts. 146 y 147. Ley 21.719 (D.O. 13-12-2024) y boletín 18.623-07. Observatorio de Bioética y Derecho UDD, informe sobre biobancos (2021). España: Ley 14/2007 y RD 1716/2011 (BOE); Fundación CIEN. Reino Unido: Human Tissue Act 2004, Mental Capacity Act 2005, Código E de la HTA. EE. UU.: 45 CFR 46; NPDPS, programa de autopsias. Brasil: Resolución CNS 441/2011. Argentina: Resolución 1480/2011. Declaración de Helsinki (2024), Declaración de Taipéi (2016), pautas CIOMS (2016), UNESCO (1997 y 2003).

Exámenes y coberturas: Mayo Clinic Laboratories, evaluación CJDE en líquido cefalorraquídeo (2026). GES 85, «Enfermedad de Alzheimer y otras demencias»: patologías incorporadas y garantías.

La red pública: Ley 20.285, 2026. Subsecretaría de Redes Asistenciales, folio AO002T0010734: catastros de equipos,

dotación de neurología y GES retrasadas al 31-01-2026. Los servicios y hospitales que respondieron, con sus folios, en fenchile.org/datos. Superintendencia de Salud, reclamo GES.

Cotejo legal: todos los artículos de leyes y decretos chilenos citados se verificaron en LeyChile, de la Biblioteca del Congreso Nacional, el 1 de octubre de 2026.

Red CJDISA: cjdisa.com (about, patient-associations, noticias), consultado el 30-09-2026. CJD Foundation, Fundación Española de Enfermedades Priónicas, FENDMEX.

Palabras que va a escuchar

Prion. La proteína priónica cuando está mal plegada y se copia a sí misma.

LCR. Líquido cefalorraquídeo: el que rodea el cerebro y la médula; se obtiene por punción lumbar.

DWI. Secuencia de difusión de la resonancia magnética; la que muestra los cambios de esta enfermedad.

RT-QuIC. Examen del LCR que detecta la proteína mal plegada.

PRNP. El gen que contiene las instrucciones de la proteína priónica.

Mioclonía. Sacudida muscular súbita e involuntaria.

Ataxia. Falta de coordinación de los movimientos.

Mutismo acinético. Estado en que la persona está despierta pero no habla ni se mueve por voluntad propia.

CEC. Comité ético-científico: el que aprueba o rechaza una investigación en personas.

EPIVIGILA. El sistema con que se notifica la enfermedad a la autoridad sanitaria.

CÓMO CITAR ESTE MANUAL

Fundación de Enfermedades Neurodegenerativas. Cuando el diagnóstico es Creutzfeldt-Jakob. Manual de orientación para familias. Edición 2026. Concepción, Chile. fenchile.org

EDICIÓN OFICIAL

Diseñado y editado por la Fundación de Enfermedades Neurodegenerativas (FEN) para las familias que enfrentan esta enfermedad. Todas las ilustraciones son originales de FEN, trazadas con las cifras que cita cada pie.

SI USTED ESTÁ LEYENDO ESTO HOY

No tiene que hacerlo solo. Escribanos, y le ayudamos a ordenar lo urgente, a hablar con los laboratorios y a encontrar a otras familias que ya pasaron por esto.

ESCRIBIR A FEN

contacto@fenchile.org



MANUAL DE ORIENTACIÓN PARA FAMILIAS · EDICIÓN 2026

Miembro chileno de la CJD International Support Alliance
Concepción · Chile · fenchile.org