



PROYECTO

“CENTRO DE REFERENCIA NACIONAL DE DEFECTOS CONGÉNITOS Y ENFERMEDADES RARAS” (CRENADECER)

3a. VERSIÓN - JUNIO 2014

**DIRECCION TECNICA DE PRESTACIONES
GERENCIA DE PRESTACIONES DE SALUD
GERENCIA DE ASISTENCIA MÉDICA**

ÍNDICE

1.	- INTRODUCCIÓN	3
1.1	- LOS CAMBIOS ORIGINADOS POR LA REFORMA DE SALUD	3
1.2	- MARCO REFERENCIAL.....	3
2.	- OBJETIVOS	7
2.1	- OBJETIVO GENERAL	7
2.2	- OBJETIVOS ESPECÍFICOS:.....	7
3.	- POBLACIÓN OBJETIVO	7
4.	- METODOLOGÍA	7
5.	- PRINCIPALES ACTIVIDADES	9
6.	- ORGANIZACIÓN.....	10
7.	- RECURSOS	11
7.1	- RECURSOS HUMANOS:.....	11
7.2	- RECURSOS MATERIALES:.....	11
7.3	- RECURSOS FINANCIEROS:.....	12
8.	- DESCRIPCIÓN DE LAS UNIDADES QUE COMPONEN EL PROYECTO.....	12
8.1	- UNIDAD DE MEDICINA EMBRIOFETAL Y PERINATAL (UMEFEPE).....	12
8.1.1	- <i>Antecedentes</i>	<i>12</i>
8.1.2	- <i>Objetivos Específicos.....</i>	<i>13</i>
8.1.3	- <i>Organización y Funcionamiento:</i>	<i>14</i>
8.1.4	- <i>Recursos Humanos:</i>	<i>14</i>
8.1.5	- <i>Recursos Materiales:</i>	<i>14</i>
8.1.6	- <i>Propuesta de Sistema de Referencia y Contrareferencia.....</i>	<i>15</i>
8.2	- UNIDAD DE LABORATORIO DE PESQUISA NEONATAL.....	16
8.2.1	- <i>Antecedentes</i>	<i>16</i>
8.2.2	- <i>Objetivos específicos del Laboratorio de Pesquisa Neonatal.....</i>	<i>17</i>
8.2.3	- <i>Población objetivo</i>	<i>17</i>
8.2.4	- <i>Organización</i>	<i>18</i>
8.2.5	- <i>Recursos Humanos</i>	<i>18</i>
8.2.6	- <i>Recursos Materiales</i>	<i>18</i>
8.3	- UNIDAD DE DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DEL DEMEQUI.....	20
8.3.1	- <i>Antecedentes</i>	<i>20</i>
8.3.2	- <i>Objetivos específicos.....</i>	<i>21</i>
8.3.3	- <i>Organización</i>	<i>21</i>
8.3.4	- <i>UNIDAD DE CUIDADOS INTENSIVOS NEONATALES QUIRÚRGICA</i>	<i>33</i>
9.	- CONCLUSIONES	34
10.	- BIBLIOGRAFÍA	34

1. - INTRODUCCIÓN

“La Misión del Banco de Previsión Social como Instituto de seguridad social, es brindar servicios para asegurar la cobertura de las contingencias sociales a la comunidad en su conjunto y la recaudación de los recursos, en forma eficaz, eficiente y equitativa, promoviendo políticas e iniciativas en materia de seguridad social, aplicando los principios rectores de la misma en el marco de las competencias que le asigna la Constitución y las Leyes”.

Dentro de esa amplia gama de contingencias sociales a atender, surge a lo largo del desarrollo institucional del Banco de Previsión Social (BPS) y de su historia, la necesidad de dar cobertura a una serie de prestaciones específicas de salud.

Hoy en día esas prestaciones se brindan a través de la Gerencia de Prestaciones de Salud de la Dirección Técnica de Prestaciones en diferentes Unidades y Servicios que comprenden: Centros Materno Infantiles, Laboratorio de Pesquisa Neonatal, Unidad de Perinatología, Departamento de Especialidades Médico Quirúrgicas, Farmacia, Salud Ocupacional y Evaluación de Incapacidad.

Los Centros Materno Infantiles y los servicios de Salud Ocupacional y Evaluación de Incapacidad continúan con sus actividades específicas aportando al Sistema Nacional Integrado de Salud en lo que les es pertinente. No serán desarrollados en el presente trabajo.

1.1 - Los cambios originados por la Reforma de Salud

La reforma de la salud que se lleva a cabo en nuestro país desde el año 2007, y que tiene su punto de partida en la creación del Sistema Nacional Integrado de Salud (SNIS, Ley 18.211 y modificativas y complementarias), ha determinado una serie de cambios y modificaciones en la cobertura de las prestaciones de salud que brinda el BPS, obligando al organismo a realizar un análisis de su rol dentro del Sistema.

Ante este nuevo escenario y con estas consideraciones, las autoridades del BPS han adoptado algunos lineamientos estratégicos que apuntan a reorientar los servicios asistenciales propios reconociendo la experiencia y especialización en dicho plano.

Esto se recoge en el Plan Estratégico del BPS 2011-2015 en donde se establece que “la organización debe instrumentar y/o terminar de implementar los Centros Nacionales de Referencia, modalidad surgida a partir de las capacidades y experiencia existentes en el instituto”.

1.2 - Marco Referencial

Entre 2005 y 2012, en Uruguay la tasa de mortalidad infantil se redujo un 27%, pasando de 12,7 a 9,3 por mil nacidos vivos, marcando una tendencia descendente sostenida de la misma.

A pesar de estos logros, la mortalidad infantil por defectos congénitos ocupa el segundo lugar permaneciendo su tasa prácticamente constante desde hace décadas (2,4 por mil) es decir que 1 de cada 4-5 niños fallecidos menores de 1 año tiene como causa un defecto congénito.

Se entiende por defecto congénito (DC) cualquier anomalía anatómica, metabólica o funcional, debida a mutación génica, anomalía cromosómica o a un insulto físico, químico o infeccioso sobre el embrión o feto en desarrollo. (Pagano y Mastroiacovo 1988).

Teniendo en cuenta datos internacionales y regionales se estima que de los nacimientos por año, entre el 3% y el 5% corresponden a niños con defectos congénitos. Debido a que algunos de estos se manifiestan en el primer año de vida, esta cifra aumenta aproximadamente a 7% de los nacimientos en este período

Se consideran enfermedades raras aquellas que tienen una prevalencia de hasta 5 afectados por cada 10.000 habitantes. Dentro de este grupo de enfermedades se encuentran defectos congénitos con alteraciones cromosómicas y con alteraciones morfológicas evidentes y no evidentes.

Una estimación de la prevalencia de estas enfermedades (de inicio en la infancia y de causa genética) para menores de 15 años en el Uruguay (censo 2011) basadas en la base de datos ORPHADATA (noviembre 2013) evidenció que existirían 18.081 personas con enfermedades raras (**Anexo Nº 1**).

En el caso específico de nuestro país, de acuerdo al número de nacimientos por año (48.174 nacidos vivos en 2012), la incidencia es de aproximadamente en términos absolutos entre 1400 a 2400 RN con defectos congénitos por año, cifra que al año de vida ascendería a 3400 niños

De acuerdo a datos extraídos de la Comisión Nacional Honoraria del Discapacitado y del Instituto Nacional de Estadística la prevalencia de personas con discapacidad es 9,2% (año 2006) sobre la población y de estas el 48% pertenecen a hogares de bajos recursos.

Esta población en un alto porcentaje corresponde a individuos portadores de enfermedades raras y defectos congénitos.

Los defectos congénitos y enfermedades raras son un problema mundial, pero su impacto en la infancia, en la mortalidad infantil y en la discapacidad, es especialmente grave en los países de medianos y bajos ingresos.

Las personas portadoras de DC constituyen una población vulnerable, que requieren de un abordaje integral mediante equipos interdisciplinarios especializados, y con tecnología adecuada. Evitar y/o tratar la discapacidad asociada con estas patologías representa un costo social y económico importante para cualquier país, pero deriva en beneficios personales y en calidad de vida, en el mediano y largo plazo.

En este sentido el MSP, a través del Programa Nacional de la Niñez, promueve un plan de salud perinatal y primera infancia cuyos objetivos generales son:

“Promover que los ciudadanos y las familias logren su reproducción en el momento que consideran oportuno con la menor morbi-mortalidad perinatal posible y avanzar en la construcción de un Sistema Nacional de Protección de la Primera Infancia que permita utilizar el crecimiento y desarrollo como indicadores positivos de salud”.

Dentro de los objetivos específicos se destaca el desarrollo de un programa de atención integral a la población con defectos congénitos.

Desde el MSP se han realizado intervenciones dirigidas a la prevención o detección y tratamiento precoz de DC:

- Uso de Ácido Fólico a nivel poblacional: fortificación, suplementación.
- Programas de Inmunización contra Rubeola y otras infecciones Maternas.
- Introducción de Programas de Screening: antes y durante el embarazo y en el RN.

- Entrenamiento y capacitación al personal de salud para el reconocimiento precoz de la patología congénita y realización de tratamiento oportuno para evitar un daño irreversible.
- Programas de Educación para la Salud para ayudar a controlar enfermedades maternas como la Sífilis y la Diabetes.
- Establecer y/o reorientar Servicios que incluyan: diagnóstico, tratamiento integral, rehabilitación y cuidados paliativos.
- Fomentar redes de apoyo de la comunidad.

La Ordenanza 447/2009 del MSP establece:

“Declárese que es obligatorio notificar en el territorio nacional, todos los defectos congénitos, independientemente de su edad, condición de nacimiento (nacidos vivos o muertos mayores de 500 gramos) y momento del diagnóstico. Por cuanto, quedan incluidos aquellos defectos que no sean objetivables al momento del nacimiento y pudieran ser detectados tardíamente así como todas las patologías diagnosticadas por el Programa Nacional de Pesquisa Neonatal”.

El Programa Nacional de Pesquisa de Hipotiroidismo Congénito fue implementado hace 20 años (Decreto 430/994 y 183/994). Posteriormente se incorporó la investigación de fenilcetonuria e hiperplasia suprarrenal congénita (Decreto 416/007), hipoacusia congénita (Decreto 389/008), fibrosis quística (Decreto 677/009) y recientemente la deficiencia de Acil-Coa-Dehidrogenasa de Cadena Media (MCADD) (Decreto No. 325/2013)

Desde el año 2006 la realización de las pruebas requeridas para detectar Hipotiroidismo Congénito de todo el sector público se llevan a cabo en el Laboratorio de Análisis Clínicos del BPS. A partir del 2007 se instrumentan las pruebas requeridas para Fenilcetonuria e Hiperplasia Suprarrenal Congénita y a partir del 2010 Fibrosis Quística. Los estudios para detectar hipoacusia congénita se realizan en cada prestador integral de salud (público o privado). La detección de hipotiroidismo congénito del sector privado, se realizan en cada uno de los prestadores de ese sector.

Con respecto al rol del BPS en la atención de los defectos congénitos, este aspecto queda comprendido en la Ley 15084 del año 1980, en el Decreto 227/981, y en el Reglamento del Servicio Materno Infantil vigente. Resolución 1439/82 DGSS que refieren a las prestaciones que brinda la Dirección de las Asignaciones Familiares.

En el punto II.3 de dicho Reglamento, se determina que el Servicio Materno Infantil comprende: “Asistencia especial a beneficiarios que presenten malformaciones congénitas o patología emergente de riesgos perinatales; este servicio podrá iniciarse hasta los 13 años, once meses y veintinueve días”.

En el punto II.6 se establece: “cuando los menores beneficiarios a los que se refiere los numerales referentes sean afiliados a una institución de asistencia médica colectiva, solo tendrán derecho a la atención o asistencia por situaciones que no estén obligadas a cubrir las Instituciones de Asistencia Médica Colectiva,...”

La ley N° 18.211 que creara el SNIS dispone en su artículo 45, definir taxativamente las prestaciones obligatorias para los prestadores integrales, las cuales se recogen en el Plan Integral de Atención a la Salud (PIAS – Decreto 465/008). En éste no están incluidas la totalidad de las prestaciones para el tratamiento de los defectos congénitos.

En el año 2010 se conformó una comisión interinstitucional integrada por representantes de: MSP, F.N.R. M.E.F y BPS que comenzó el análisis de este tema y elaboró un informe de avance presentado en noviembre del 2011. **(Anexo N° 2)**

Siguiendo los lineamientos definidos en el documento antes mencionado, se continuó trabajando en la reconversión de sectores de la Gerencia de Prestaciones de Salud del BPS hacia un CENTRO DE REFERENCIA NACIONAL DE DEFECTOS CONGÉNITOS Y ENFERMEDADES RARAS” integrado por 3 componentes:

- Unidad de Medicina Embriofetal y Perinatal (UMEFEPE)
- Unidad de Laboratorio de Pesquisa Neonatal
- Unidad de Diagnóstico y Tratamiento del DEMEQUI

El MSP, como autoridad sanitaria nacional, establecerá cuáles serán los defectos congénitos complejos que serán asistidos en una primera etapa en dicho Centro, así como los que se irán incorporando oportunamente.

Esto permitirá la universalización del acceso a la asistencia de las personas portadoras de los defectos congénitos complejos que se definan e implicará modificar la normativa nacional, ya que el ingreso al Centro de Referencia **estará determinado por la patología**, independientemente de cuál sea el prestador asistencial al que pertenece.

Este cambio en el modelo de atención, en el marco de un centro especializado nacional de atención integral, con un sistema de referencia y contrareferencia, no sólo permitirá la optimización de los recursos sino que posibilitará mejorar los resultados en salud y en calidad de vida de las personas con defectos congénitos y enfermedades raras.

Para este proyecto el BPS cuenta y pone a disposición su estructura asistencial que está compuesta por:

- Un policlínico especializado (DEMEQUI)
- Un Sanatorio (Unidad de Perinatología) que cuenta con :
 - o cuidados especiales para recién nacidos, área pediátrica y de adultos especializada, sector ginecoobstétrico,
 - o 2 blocks quirúrgicos, imagenología, hemoterapia, laboratorio clínico, farmacia, un área de servicios especializados ambulatorios: medicina prenatal, alto riesgo obstétrico, urgencia 24 horas etc.
- Un Laboratorio de Pesquisa Neonatal
- 4 Centros Maternos Infantiles y un Centro Odontológico.

También el BPS brinda un conjunto de prestaciones que favorecen:

- la accesibilidad a los beneficiarios a través de asegurar la cobertura de traslado y alojamiento del paciente y acompañante.
- el proceso de rehabilitación a través del otorgamiento de prótesis, ortésis, ayudas técnicas y un sistema de ayudas especiales para tratamientos en instituciones habilitadas.

2. – OBJETIVOS

2.1 - Objetivo General

Mejorar la calidad de vida y el pleno goce de sus derechos de las personas con defectos congénitos y enfermedades raras a través de la puesta en funcionamiento de un Centro de Referencia Nacional en Defectos Congénitos y Enfermedades Raras para la prevención, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación integral de pacientes con estas patologías.

2.2 – Objetivos Específicos:

- 2.2.1 Disminuir la mortalidad infantil por defectos congénitos a través del diagnóstico precoz y tratamiento oportuno en la población de mujeres en gestación del país.
- 2.2.2 Mejorar la calidad de vida del paciente portador de defectos congénitos y enfermedades raras y su núcleo familiar, promoviendo su inserción social a través de la atención integral con equipos interdisciplinarios para el diagnóstico, tratamiento y rehabilitación.
- 2.2.3 Promover la educación de la población en cuanto a factores de riesgo para defectos congénitos, incluyendo la consulta pre-concepcional para disminuir el daño.
- 2.2.4 Fortalecer el sistema de pesquisa neonatal brindando información al MSP para el estudio de posibles incorporaciones de patologías para la pesquisa obligatoria.
- 2.2.5 Contribuir a la capacitación de los recursos humanos del país en estrecha relación con las Facultades de Medicina, Química, Psicología, Enfermería y Escuela Universitaria de Tecnología Médica entre otras.
- 2.2.6 Promover la capacitación permanente de los recursos humanos del centro

3. - POBLACIÓN OBJETIVO

- 3.1. Mujeres gestantes de todo el país que presenten riesgo alto para defectos congénitos y enfermedades raras luego de realizar los tamizajes específicos durante el embarazo
- 3.2. Recién nacidos de todo el país.
- 3.3. Personas portadoras de defectos congénitos y enfermedades raras de inicio en la infancia y de causa genética que el MSP defina que serán de atención integral en el Centro de Referencia.

4. - METODOLOGÍA

Se establece un sistema de referencia y contrareferencia a nivel nacional que relaciona a todos los prestadores de salud (públicos y privados) y el Centro de Referencia Nacional.

La incorporación de las patologías para su atención en el Centro de Referencia Nacional será progresiva y en etapas. Esta decisión corresponderá al MSP evaluando conjuntamente la asignación de los recursos necesarios y los cambios en las normativas vigentes.

Se propone:

1era. Etapa: incluye dos componentes:

a) Período prenatal: Se derivan a la Unidad de Medicina Embrio-fetal y Perinatal del Centro Nacional en Defectos Congénitos y Enfermedades Raras las gestantes cuyo screening demuestre aumento del riesgo de defectos congénitos o diagnóstico imagenológico de malformación congénita para completar diagnóstico y eventual tratamiento en este período (procedimientos intraútero) o si correspondiera la programación de la cesárea en las mejores condiciones asistenciales.

b) Período post-natal:

- Se procesan en la Unidad de Laboratorio de Pesquisa neonatal, las muestras de sangre de talón de todos los recién nacidos del país.
- Los casos detectados en la pesquisa obligatoria de fenilcetonuria, fibrosis quística y MCAD y aquellos casos detectados en el programa piloto son derivados a la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento del DEMEQUI para su tratamiento integral. Los casos detectados de hipotiroidismo e hiperplasia suprarrenal congénita son derivados al prestador del usuario para su tratamiento según las normativas establecidas por el MSP.
- Tomando como base con alguna pequeña modificación el informe de Avance realizado por el Comité Interinstitucional de Noviembre 2011 se proponen en una primera etapa para su atención Integral en la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento del DEMEQUI:
 1. Errores Innatos del Metabolismo (EIM)
 2. Fibrosis Quística
 3. Mielomeningocele y otros defectos del tubo neural
 4. Malformaciones máxilo faciales (Fisura Labio Alvéolo Palatino FLAP)
 5. Epidermólisis Ampollar
 6. Otras Enfermedades Raras
- Los pacientes que requieran un 2do nivel de atención como parte de su tratamiento médico quirúrgico, serán ingresados en la Unidad de Perinatología con la excepción de aquellos que por su nivel de complejidad requieran otros recursos, (ej.: pacientes neuroquirúrgicos) los cuales serán derivados para su atención en otros efectores de la red pública.
- Los pacientes que requieran cuidados intensivos neonatales, ingresarán en la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatal Quirúrgica de 4 camas que está proyectada implementar en la U.P., cuyos recursos están previstos y que sólo requiere autorización del M.S.P.

2da. Etapa:

- El MSP podrá disponer la incorporación de nuevas patologías para su atención en el Centro.

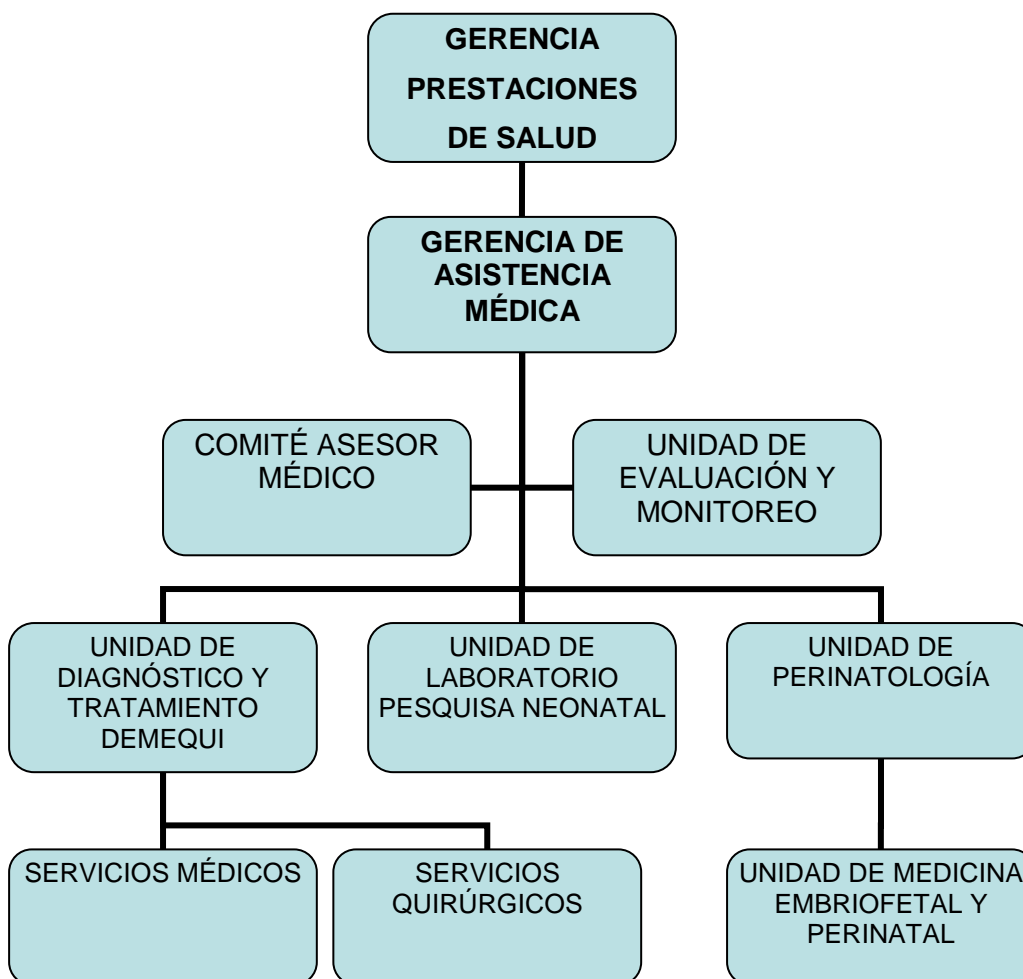
5. - PRINCIPALES ACTIVIDADES

- 5.1 Conformar un Equipo de Trabajo entre el MSP y BPS para en un plazo breve establecer los mecanismos para la instrumentación del presente proyecto.
- 5.2 Definir los criterios de inclusión de las patologías para su atención integral en el Centro de Referencia Nacional.
- 5.3 Revisar los Protocolos de Atención de las patologías que sean incluidas para su atención en el Centro de Referencia Nacional.
- 5.4 Proponer Incorporar a las Normativas de Control del Embarazo nuevos exámenes obligatorios:
 - screening del primer trimestre entre las 11 y 14 semanas de gestación:
 - ecografía obstétrica (para medir translucencia nugal)
 - determinación en sangre materna de la fracción libre de la beta HCG cuantitativa y la PAPP-A (proteína plasmática ligada al embarazo)
 - screening del 2do trimestre (a partir de la semana 16 de gestación):
 - Para aquellas embarazadas que no se realizaron el screening del 1er trimestre: ecografía obstétrica, determinación en sangre de Beta HCG total y alfa feto proteína.
 - Ecografía estructural entre las 19 y 22 semanas de gestación.
- 5.5. Establecer un Sistema de Referencia y Contrareferencia entre los prestadores públicos y privados y el Centro de Referencia.
- 5.6. Elaborar en conjunto con el Comité de Bioética Institucional los consentimientos informados necesarios para los distintos procedimientos.
- 5.7. Establecer las funciones e integración del Comité Técnico Asesor del Centro de Referencia propuesto más adelante.
- 5.8. Definir la metodología que se utilizará para el desarrollo de los recursos humanos de las distintas Facultades que realizarán pasantías en el Centro de Referencia.
- 5.9. Establecer un plan director para completar las habilitaciones de los servicios que componen el Centro de Referencia Nacional.
- 5.10. Definir por parte del MSP la normativa legal habilitante para el funcionamiento del Centro de Referencia Nacional en Defectos Congénitos y Enfermedades Raras (CRENADECER)

6. - ORGANIZACIÓN

6.1. La estructura organizativa del Centro de Referencia Nacional en Defectos Congénitos Complejos estará en la órbita del Banco de Previsión Social, dependiendo de la Gerencia de Asistencia Médica y de acuerdo al organigrama que se propone:

ORGANIGRAMA DEL CRENADECER



6.2. Se creará un Comité Asesor Técnico del Centro de Referencia Nacional Especializado en Defectos Congénitos y enfermedades raras. Una de las funciones principales será evaluar las tecnologías médicas (medicamentos, estudios, equipos, procedimientos, etc.) que sean solicitados por los servicios asistenciales del Centro de Referencia, en

situaciones puntuales para una mejor atención a los usuarios. La definición de su integración será definido en conjunto con las instituciones intervinientes.

6.3. Se creará la Unidad de Evaluación y Monitoreo cuya función principal será evaluar los procesos y resultados a través del seguimiento de indicadores establecidos, con el objetivo de mejorar la eficiencia y efectividad de las actividades del CRENADECER, a través de identificar y corregir desviaciones en la implementación de las actividades definidas.(Anexo N° 3)

6.4. En el **Anexo N° 4**, se describe el flujograma del Centro de Referencia Nacional.

7. - RECURSOS

7.1 – Recursos Humanos:

- La estructura organizativa del Centro de Referencia Nacional será conformada por el personal que actualmente se desempeña en BPS, sin perjuicio de que se puedan realizar acuerdos a nivel interinstitucional.

7.2 – Recursos Materiales:

7.2.1 - Planta Física y Equipamiento:

- Unidad de Medicina Embriofetal y Perinatal: Ubicada en la estructura sanatorial de la Unidad de Perinatología (ex Sanatorio Canzani), cuenta con la infraestructura de planta física y equipamiento para la primera etapa del proyecto. Para la 2da. Etapa será necesario ampliar los espacios de atención y su equipamiento.
- Unidad de Laboratorio de Pesquisa Neonatal: ubicada en el 4to. piso del local del BPS de la calle Tristán Narvaja N° 1716 cuenta con la planta física adecuada y el equipamiento necesario para el cumplimiento de las funciones a desarrollar.
- Unidad de Diagnóstico y Tratamiento del DEMEQUI: ubicada en la calle Agraciada No.2965 al 2981. Se han iniciado obras en el marco de un plan Director para la remodelación de la planta física, a los efectos de adaptarla a los requerimientos funcionales para cumplir con los cometidos propuestos en este proyecto.
- Estructura Sanatorial de la U.P: cuenta con sectores de internación para cuidados especiales de recién nacidos, servicio especializado de pediatra y adultos y atención ginecoobstétrica. Además cuenta con servicio de emergencia 24 horas, 2 block quirúrgicos, imagenología, hemoterapia, laboratorio clínico, farmacia, etc. Tiene un espacio reservado para el proyecto de construcción de una unidad de cuidados intensivos de 4 camas que cuenta con un presupuesto asignado y los recursos humanos necesarios para su funcionamiento. En cuanto al equipamiento, se adquirió un equipo de radiología, está en proceso de adquisición un equipo de radiología arco en C, equipamiento urológico, ORL y oftalmológico para mejorar la resolutivez quirúrgica.
- Centros Materno- Infantiles: En el primer nivel de atención del BPS (Centros Materno Infantiles) existen convenios de complementación con ASSE, en caso de corresponder podría realizarse un seguimiento de los pacientes de ASSE que estén en proceso de atención en el Centro de Referencia Nacional y que estén domiciliados en el área de influencia de dichos centros.

7.3 - Recursos Financieros:

Actualmente los gastos de funcionamiento están contemplados dentro del Presupuesto Operativo, de Operaciones Financieras y de inversiones del BPS. Por otro lado tenemos una partida no limitativa para gastos de Prestaciones de Salud. Será necesario definir cuáles serán las vías para el financiamiento que permita cumplir con los objetivos del presente proyecto, planteándose como alternativas:

- 1) Con cargo al presupuesto del BPS
- 2) Creación de un IMAE
- 3) A través del Fondo Nacional de Salud.
- 4) Rentas Generales
- 5) Combinación de diferentes modalidades

Cualquiera de estas alternativas requerirá la promulgación de la normativa habilitante y el consenso de los actores del sistema

8. - DESCRIPCIÓN DE LAS UNIDADES QUE COMPONEN EL PROYECTO

8.1 – Unidad de Medicina Embriofetal y Perinatal (UMEFEPE)

8.1.1 - Antecedentes

El Servicio de Medicina Prenatal de la Unidad de Perinatología comenzó a funcionar orgánicamente en 2007 contando su equipo con amplia experiencia en la temática.

Se realizan en promedio mensual:

- 60 consultas
- 50 ecografías
- 5 procedimientos invasivos
- 1 cirugía en centro especializado

Cuadro No. 1: Evolución de las en Consultas en UMEFEPE periodo 2008 a 2013

Año	2008	2009	2010	2011	2012	2013
Nº consultas	523	903	1.160	939	805	724

En el Servicio de Medicina Prenatal del BPS se brinda:

- Asesoramiento genético
- Asistencia psicológica y social
- Screening biológico del primer y segundo trimestre.

Screening del primer trimestre (entre las 11 y 14 semanas de gestación) de acuerdo a los factores de riesgo que presenta la pareja, consiste en la realización de ecografía de translucencia nucal (para su realización la LCC no debe ser mayor a 83 mm) y la determinación en sangre materna de la fracción libre de beta HCG y proteína plasmática ligada al embarazo.

Screening del segundo trimestre (entre las 16 y 18 semanas de gestación) consiste en: una ecografía obstétrica ya que existen malformaciones congénitas que son difíciles de observar antes de esa edad gestacional y la determinación en sangre materna de alfa feto proteína y beta HCG

Otros estudios y procedimientos:

- Cálculo de riesgo de alteraciones cromosómicas según Software de la Fetal Foundation y de la Sociedad Iberoamericana que se realiza en el Laboratorio de la Unidad de Perinatología
- Ecografía de tercer nivel, con equipos de última generación 3-4 D
- Ecodoppler feto- placentario.
- Medición de velocidad de flujo de arteria cerebral media fetal.
- Punción de Velloalidad corial entre la semana 11 y 13
- Amniocentesis genética en semana 16 y para madurez pulmonar, delta Do, enfermedades infecciosas, etc.
- Amnioinfusión con colorante para confirmar RPM.
- Cordocentesis diagnóstica (citogenética, infecciones fetales, anemia fetal, etc.)
- Cordocentesis terapéutica, con transfusión intrauterina.
- Derivaciones vesicales fetales.
- Derivaciones de otros órganos y cavidades fetales.
- Biopsias fetales.
- Se han elaborado Protocolos de Asistencia para las patologías más frecuentes y un manual de procedimientos técnicos para los procedimientos invasivos. Se adjunta un listado de los mismos en **Anexo N° 5**.
- A partir del 2013 se integra al servicio un médico grado 2 en convenio con la Clínica Ginecotológica A de Facultad de Medicina.

8.1.2 - Objetivos Específicos

1. Realizar diagnóstico precoz y tratamiento oportuno de defectos congénitos complejos en la población de mujeres en gestación del país.
2. Crear un sistema de referencia y contrareferencia de alcance nacional que involucre a todos los prestadores integrales públicos y privados del país.
3. Brindar asesoramiento y apoyo psico-social a la pareja y su familia que esperaban un hijo sano, ofreciendo las mejores opciones posibles de diagnóstico y tratamiento.

8.1.3 - Organización y Funcionamiento:

El Servicio de Medicina Prenatal está integrado a la Unidad de Perinatología,
El acceso al servicio es por derivación de ginecólogo.

Acceden:

- beneficiarios del BPS
- usuarias de ASSE derivadas de los Centros Materno Infantiles en el marco de los convenios de complementación.
- Beneficiarias del programa Uruguay Crece Contigo (UCC) derivadas de los C.M.I. en el marco del acuerdo suscrito por BPS entre la Red Integrada de Efectores Públicos de Salud (RIEPS) y el Programa UCC.
- Usuaris de prestadores privados para aquellos procedimientos que no están incluidos en la canasta básica de prestaciones (PIAS)

Se realizan:

- Atención ambulatoria de lunes a viernes
- Ateneos semanales (REPESE “Reunión Perinatólogica Semanal”) para discusión de casos clínicos con especialistas de DEMEQUI lo que permite conocer la enfermedad desde antes de nacer permitiendo un plan terapéutico más adecuado. El médico tratante siempre está invitado a participar de la discusión de su paciente.
- Informe de contra referencia
- Consentimiento informado previo a la realización de maniobras invasivas.

En el **Anexo Nº 6** se detallan las patologías potencialmente tratables en la etapa prenatal o postnatal inmediata.

En el **Anexo Nº 7** se describen los factores de riesgo para defectos congénitos.

8.1.4 - Recursos Humanos:

El equipo está integrado por: perinatólogo, ecografistas, ginecólogos, neonatólogos, genetista, obstetra partera, asistente social, psicólogo y personal de enfermería.

En el **Anexo Nº 8** se detalla el listado de recursos humanos disponibles en el Servicio.

También se dispone de otros especialistas que son convocados según la patología del paciente como cirujano pediátrico, urólogo, cardiólogo, cardio-cirujano infantil, neurólogo, etc.

8.1.5 - Recursos Materiales:

- El servicio de Medicina Prenatal funciona en la planta baja de la Unidad de Perinatología (Ex Sanatorio Canzani). Allí está dispuesta el área física para la realización de consultas de policlínica, estudios ecográficos y procedimientos invasivos.

8.1.6 – Propuesta de Sistema de Referencia y Contrareferencia

A nivel prenatal entre los prestadores de servicios de salud públicos y privados del país y la UMEFEPE en el marco del funcionamiento del PROYECTO CRENADECER.

En el punto 5.4 del presente documento se plantea la necesidad de incorporar a las Normativas de Control del Embarazo algunos exámenes obligatorios para la realización del screening del primer trimestre entre las 11 y 14 semanas de gestación:

- ecografía obstétrica (para medir translucencia nuchal)
- determinación en sangre materna de la fracción libre de la beta HCG cuantitativa y la PAPP-A (proteína plasmática ligada al embarazo)

Para aquellas embarazadas que no se realizaron este screening se plantea realizar el screening del 2do trimestre (ecografía obstétrica, determinación en sangre de Beta HCG total y alfa feto proteína)

Los resultados de estos análisis de todas las embarazadas del país, se remiten a la Unidad de Medicina Embriofetal para ser procesadas en el software de la Fetal Foundation allí existente. El resultado es la emisión de un informe escrito dirigido al ginecólogo tratante donde se establece si existe riesgo alto o bajo para defectos congénitos. En caso de riesgo alto se le deberá proponer a la usuaria la necesidad de realizar un estudio invasivo (punción vellosidad corial o amniocentesis según el período gestacional). Este procedimiento se realizaría en la UMEFEPE.

Según el trabajo “Tamizaje combinado (translucencia nuchal, PAPP-a y BHCG) para tamizaje de trisomías 21,18 y 13” en base a 45.051 embarazadas ingresadas al SIP en el 2012 (**Anexo Nº 9**), se estima que 2.515 embarazadas, darán riesgo alto y se les deberá proponer la realización de un estudio invasivo.

Un tema a decidir es si los estudios de laboratorio que integran el screening se realizarán en forma descentralizada por parte de cada prestador o se procesan centralmente en el Laboratorio de la Unidad de Perinatología del BPS. Actualmente con el equipo disponible en el Laboratorio de UP, sólo se puede procesar la sangre en tubo lo cual implica una logística más compleja para la remisión de las muestras desde otros departamentos del país. Existen otros equipos en el mercado más avanzados tecnológicamente que pueden procesar la muestra de sangre en un papel filtro en forma similar a como se remiten las muestras al laboratorio de pesquisa neonatal. Esto facilita la logística de envío y permite disminuir los tiempos de diagnóstico.

En el **Anexo Nº 10**, se desarrolla el Flujograma del screening del 1er y 2do trimestre.

La puesta en funcionamiento de este sistema de referencia y contrareferencia en la etapa prenatal contribuirá sustancialmente al objetivo de disminuir la mortalidad infantil por defectos congénitos, empoderar a todas las usuarias independientemente de su nivel económico para tomar decisiones informadas en el marco de la normativa vigente, así como brindar asesoramiento y apoyo psico-social a la pareja y su familia durante el embarazo y parto, ofreciendo las mejores opciones posibles de diagnóstico y tratamiento.

En el **Anexo Nº 11** se realiza una estimación de las horas de ginecólogo necesarias en la Unidad de Medicina Embriofetal y Perinatal para el primer año de implementación del proyecto CRENADECER.

8.2 - UNIDAD DE LABORATORIO DE PESQUISA NEONATAL

8.2.1 - Antecedentes

El primero de agosto de 1990, el laboratorio del BPS, comenzó como programa piloto, la detección del hipotiroidismo congénito (HC) en todo los recién nacidos procedentes de la maternidad de la Unidad de Perinatología del BPS. Por ese entonces era la segunda maternidad del país en número de nacimientos (algo mayor a 3000 nacimientos por año). Se eligió como muestra sangre de cordón, dado que en ella se realizaba en forma sistemática estudio de VDRL para la detección de sífilis congénita en todos los laboratorios del país. En el año 1991 se detecta la primera niña con HC iniciándose inmediatamente el tratamiento.

En los años 1992 y 1993, se detectaron 3 niños con HC y se trataron con éxito, lo que llevó en 1993 a que el Directorio de BPS extendiera esta pesquisa a todos sus beneficiarios del país: Resolución del Directorio N° 44-37/93. (www.bps.gub.uy). Esto correspondía a un total de 10.000 recién nacidos por año.

Posteriormente se toma contacto con otros grupos pertenecientes al Ministerio de Salud Pública (MSP) y a la Universidad de la República (UDELAR) se realizaba la detección de HC en el Centro de Medicina Nuclear (CMN) del Hospital de Clínicas. Las muestras procedían de los recién nacidos del Hospital de Clínicas y del Hospital de Niños Pereira Rossell y con los detectados en BPS, se diagnostican 8 HC en un año.

Dado el impacto de los resultados obtenidos, se presentó a la división epidemiología del MSP, un proyecto para que en el marco de la ley 16.095 de noviembre de 1989 y la ley 18.651, Protección Integral a los Derechos de las Personas con Discapacidad, se hiciera obligatoria la determinación de TSH en sangre del cordón de todos los recién nacidos del país. Se hace referencia al artículo 3 de dicha ley que expresa: "Prevención es la aplicación de medidas destinadas a impedir la ocurrencia de discapacidades o si estas han ocurrido, evitar que tengan consecuencias físicas, psicológicas o sociales negativas" (www.presidencia.gub.uy).

En 1994 se aprueba el Decreto 183/94 por parte del MSP el cual obliga a todas las Instituciones públicas y privadas donde ocurren los nacimientos a realizar la prueba de TSH en sangre de cordón.

Para que pudiera efectivizarse con éxito, se recurre a la Comisión Honoraria de la Lucha Antituberculosa y Enfermedades Prevalentes (CHLAEP), quien fue y es la encargada en el país del programa de inmunización, para que controle la cobertura del programa, o sea que todos los recién nacidos del país fueran estudiados. Además centralizar los resultados positivos y realizar el nexo entre las maternidades y el laboratorio. Se logra así en el año 1995 el 95% de cobertura y en los siguientes el 99,5 %.

En el año 2006 se comienza a trabajar en procura de la extensión del SNPN para otras enfermedades. En octubre de ese año se presenta en el MSP la propuesta y se constituyen grupos de trabajo en las diferentes áreas. El 25 de junio de 2007 el director del programa de Salud de la Niñez presenta a los Directores Departamentales de Salud (DDS) la propuesta de realizar la Pesquisa de Fenilcetonuria (PKU) e Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC) a todos los recién nacidos del país.

En el espíritu del SNIS, de coordinación con los efectores de salud tratando de complementar fortalezas y no duplicar esfuerzos es que se integran 4 instituciones del estado que coordinan acciones para lograr los objetivos:

- MSP: organismo rector de las políticas de salud, decreta la obligatoriedad de las enfermedades a pesquisar
- BPS: aporta su laboratorio, personal e insumos y equipo multidisciplinario de tratamiento de las patologías detectadas.
- CHLAEP: cita los casos detectados, las repeticiones y realiza control de seguimiento
- Administración Nacional de Correos: asume el compromiso del transporte de muestras desde las maternidades hasta el LPN del BPS

En agosto de 2006 se presenta al Programa de Desarrollo Tecnológico del Ministerio de Educación y Cultura un proyecto para acceder a un préstamo no reintegrable del Banco Interamericano de Desarrollo para la adquisición de un Espectrómetro de Masa en Tándem y todo el instrumental necesario para la preparación de la muestra para detectar por esta metodología más de 20 defectos congénitos y enfermedades raras del metabolismo.

En enero del 2007 se recibe la notificación que el proyecto fue seleccionado en 1er lugar. Préstamo 1293/OC-UR BID. Se logra así un enorme avance de nuestro SNPN, dada la gran ventaja metodológica que significa un único proceso analítico para la identificación discriminativa múltiple de más de 20 enfermedades genéticas prevenibles.

En noviembre de 2007 el MSP decreta la obligatoriedad de detección de PKU e HSC centralizando todas las muestras de los recién nacidos del país para estos estudios en el LPN del BPS (Decreto 416/07). Esto significa al igual que para el HC, que la determinación es universal, gratuita y obligatoria.

En diciembre de 2008 se comenzó un programa piloto para la detección de otros errores congénitos del metabolismo utilizando la misma muestra de sangre de talón (**Anexo Nº 12**).

En junio 2010 se inicia la detección obligatoria de Fibrosis Quística, mediante el estudio de la Tripsina Inmunoreactiva (IRT) en muestra de sangre talón en papel de filtro (Decreto 677/009).

En el año 2013 incorpora a la MCAD dentro del grupo de patologías de detección obligatoria y se reconoce al LPN como único Laboratorio del sistema de pesquisa neonatal.

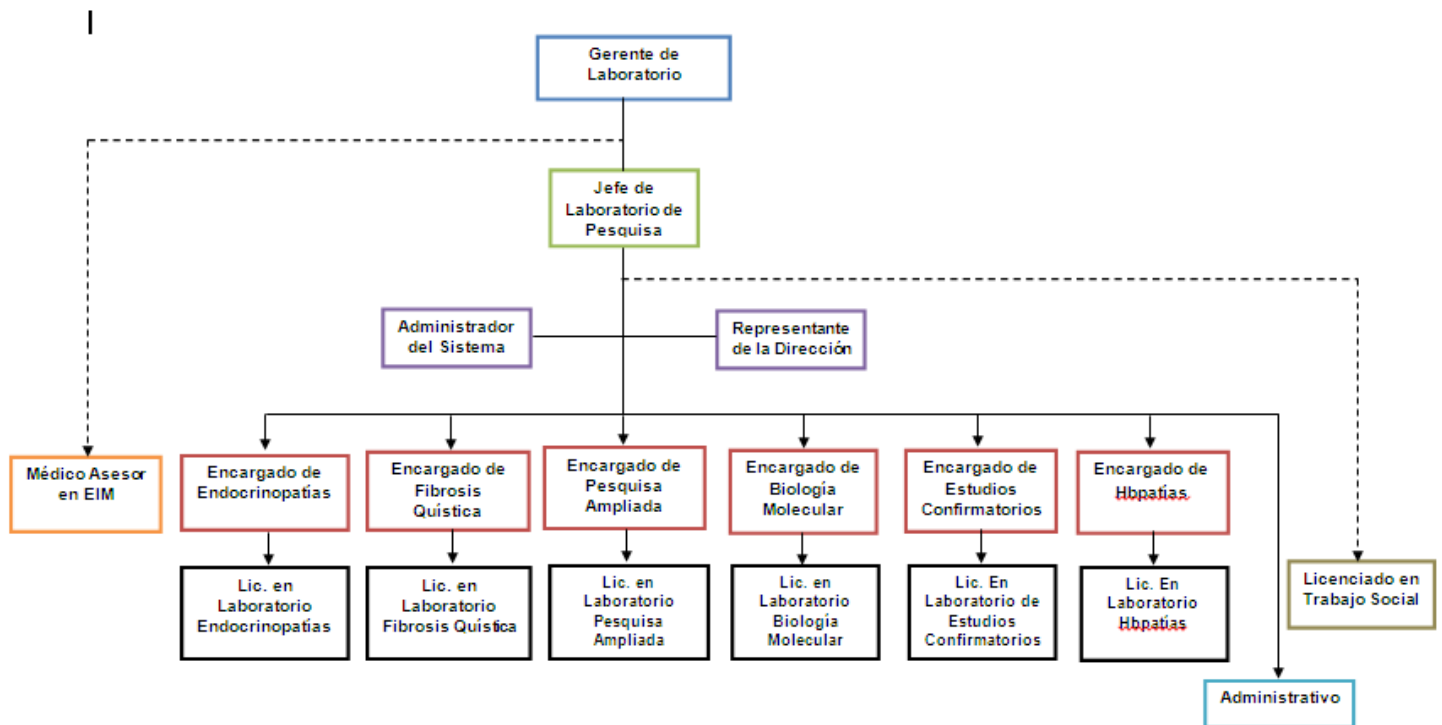
8.2.2 - Objetivos específicos del Laboratorio de Pesquisa Neonatal

1. Detección de los errores innatos del metabolismo a través de la muestra de sangre de talón de los recién nacidos del país
2. Realización de estudios confirmatorios de los casos detectados en la pesquisa.
3. Trabajar alineados a las buenas prácticas de laboratorio, lo que incluye un marco laboral seguro y comprometido con el cuidado del ambiente.

8.2.3 - Población objetivo

- Recién nacidos de todo el país.

8.2.4 - Organización



8.2.5 - Recursos Humanos

- Gerente Técnico de Laboratorio
- Bioquímicos Clínicos
- 1 Química Farmacéutica - Bioquímico Clínico
- 1 Médico Asesor en Errores Innatos del Metabolismo
- Licenciadas en Laboratorio
- Administrativos
- 1 Becaria

8.2.6 - Recursos Materiales

- **Planta física**

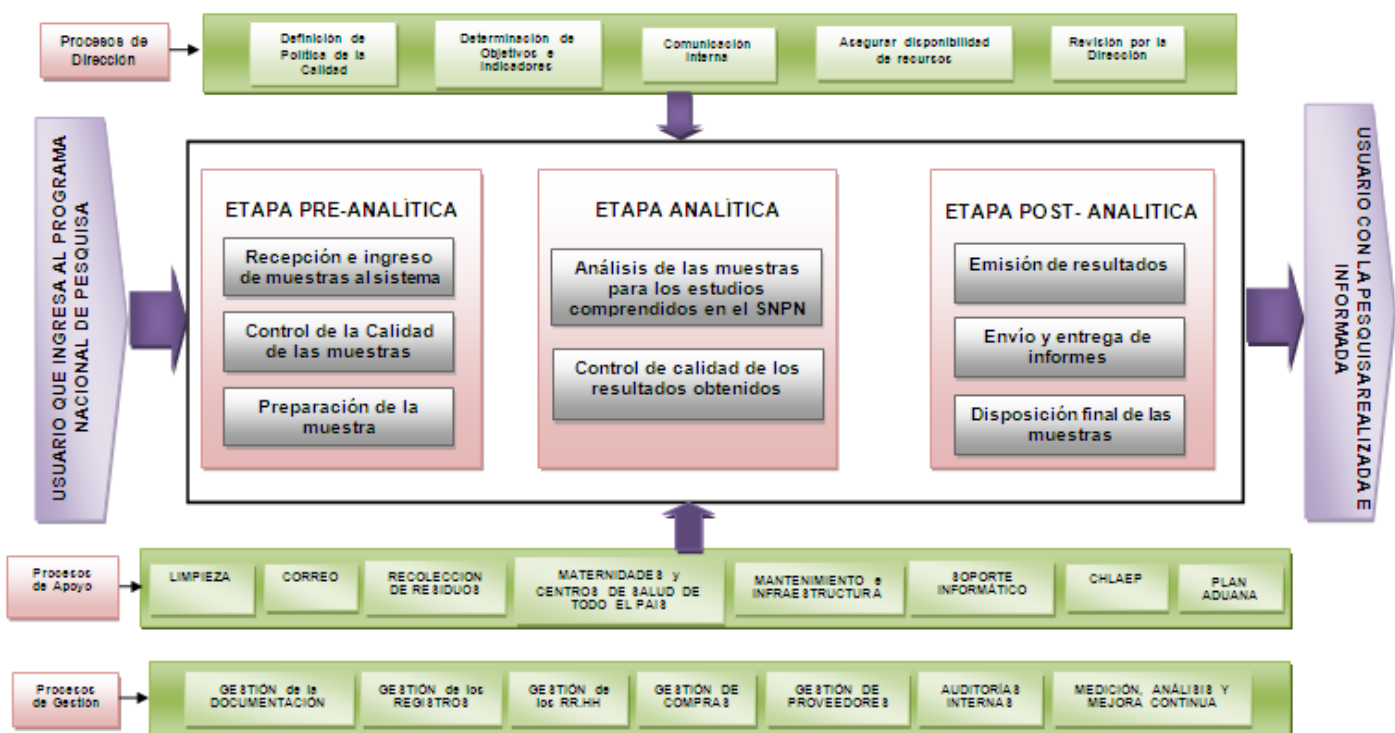
El laboratorio se encuentra ubicado en la calle Tristán Navaja 1716 4to piso. Ocupa una superficie de 250 m².

Consta de:

- Área de recepción y administración
- Área de depósito
- Sector de archivo de las muestras
- Laboratorio: Se divide en 5 laboratorios más el sector de validación.
- Sector de validación de resultados, equipado con 5 PC para dicha finalidad
- Sector A - Se realizan técnicas ELISA para TSH, TIR y 17-OHP y Hemoglobinas por HPLC
- Sector B – En este sector se ordenan, cortan y preparan las muestras
- Sector C – En este sector se encuentra el Espectrómetro de Masa, el Cromatógrafo de Gases y un HPLC.
- Sector E y D – Sectores destinados a técnicas de Biología Molecular en formación.

Equipamiento (Ver Anexo N° 13)

Mapa de Procesos del Laboratorio de Pesquisa Neonatal



8.2.7 –Cuadro Nº 2: Casos detectados de las patologías de Pesquisa Obligatoria definidas por el MSP a Diciembre/2013

PATOLOGÍA	período	N° muestras	Casos detectados	Incidencia	Tipo de Muestra
Hipotiroidismo Congénito	01/2007-12/2013	183.215	73(*)	1/2510	Sangre/cordón
Hiperplasia suprarrenal congénita	01/2008-12/2013	297.579	28	1/10.628	Sangre/talón
Fenilcetonuria clásica (PKU) + Hiperfenilalaninemia	12/2008-12/2013	251.069	14+6	1/12.553	Sangre/talón
Fenilcetonuria clásica (PKU)	12/2008-12/2013	251.069	14	1/17.933	Sangre/talón
Fibrosis Quística	06/2010-12/2013	186.750	23	1/8.119	Sangre/talón
MCADD	12/2008-12/2013	251.069	3	1/83.690	Sangre/talón

*Hipotiroidismo Congénito hay en el país más de 400 casos detectados, solo se pone en esta tabla a partir del 2007 los detectados por el Laboratorio de Pesquisa Neonatal, que es cuando realmente se constituye un Programa de Pesquisa centralizado.

En el **Anexo Nº 12** se detallan los casos confirmados desde que en diciembre de 2008 se comenzó un programa piloto para la detección de otros errores congénitos del metabolismo utilizando la misma muestra de sangre de talón.

8.3 - UNIDAD DE DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DEL DEMEQUI

8.3.1 -Antecedentes

Históricamente el BPS a través de su Departamento de Especialidades Médico-Quirúrgicas (DE.ME.QUI) ha asistido a niños con defectos congénitos lo que ha llevado a tener una gran experiencia en la atención de éstos, la cual se lleva a cabo a través de equipos de atención interdisciplinarios, que representan una fortaleza reconocida en el ámbito de la salud y de la sociedad en general.

Por este motivo el Directorio del BPS aprobó por RD 20-1/2011: “Definir la canasta de prestaciones que proveerá el DE.ME.QUI. En el marco del SNIS bajo la forma de centros de atención especializada para ser presentado a la autoridad sanitaria, con el objetivo de integrarse al SNIS”.

Para llevar a cabo este trabajo se creó en marzo 2011 una Comisión Interinstitucional integrada por el Ministerio de Salud Pública (MSP), BPS, Fondo Nacional de Recursos (FNR) y el Ministerio de Economía y Finanzas (MEF).

Esta Comisión Interinstitucional elaboró un informe que se adjunta en el **Anexo Nº 1**.

Desde sus inicios en DEMEQUI se han asistido hijos o menores a cargo de trabajadores de la actividad privada o de jubilados y pensionistas de la misma (ley 15084) e hijos de

funcionarios de BPS (convenio con ATSS RD 44-40/96 y RD 7-4/2000) portadores de defectos congénitos con o sin malformaciones y de patologías emergentes de riesgos perinatales. También se han asistido, como lo prevé la ley, en caso de que la persona estuviera afiliada a una IAMC (actualmente efectores integrales del SNIS), todo aquello que la IAMC no tuviera obligación de cubrir.

En el año 2008, en el momento de la entrada en vigencia del SNIS, el BPS resuelve mantener la atención de los beneficiarios que venían siendo atendidos hasta el año 2007 aunque tuvieran derecho a afiliarse a un prestador integral. Esto llevó a que los beneficiarios de DEMEQUI pudieran elegir entre continuar su atención en BPS o pasar al prestador público o privado al cual se afiliaran.

En ese momento los pacientes con problemas más complejos optaron por continuar la asistencia en DEMEQUI en lo que se refería a su patología congénita y los portadores de congenituras más simples optaron por ser asistidos en el prestador elegido. Otro grupo de pacientes eligieron otro prestador y luego de un tiempo solicitaron su reingreso, este último grupo es también portador de patologías congénitas complejas.

Cuadro Nº 4: Evolución de las consultas en DEMEQUI período 2010-2013

Año	2010	2011	2012	2013
Número de Consultas	80.239	66.819	57.890	53.879

Fuente: Prestaciones de Salud

Esta situación llevó a un cambio cualitativo en la población asistida ya que se atienden menos pacientes pero de mayor complejidad.

8.3.2 - Objetivos específicos

- Captación precoz de las personas portadoras de los defectos congénitos y enfermedades raras definidos en conjunto con las autoridades del Ministerio de Salud Pública.
- Confirmación del diagnóstico en caso de ser necesario.
- Tratamiento específico, en el caso de que exista, cuando esté aprobado a nivel internacional y nacional.
- Rehabilitación de las posibles secuelas con la finalidad de lograr su inserción social y laboral variable en cada caso particular.
- Derivación a la Unidad de Cuidados Paliativos cuando la evolución de la enfermedad así lo requiera.

8.3.3 - Organización

8.3.3.a - En la actualidad el DEMEQUI está organizado en base a dos modelos de atención. Uno en forma de consultas individuales de todas las especialidades que se describen a continuación:

- ESPECIALIDADES MEDICAS: Cardiología, Dermatología, Endocrinología, Fisiatría, Gastroenterología, Genética, Hematología, Medicina General, Nefrología, Neumología, Nutrición y Pediatría general
- ESPECIALIDADES QUIRÚRGICAS Y MÉDICO-QUIRÚRGICAS: Cirugía Pediátrica, Cirugía Plástica, Neurocirugía, ORL, Oftalmología, Urología, Ortopedia y como servicio común Anestesiología
- ESPECIALIDADES REFERIDAS A LA NEUROPSIQUIATRÍA: Neuropediatría, Psiquiatría y Psicología
- SERVICIOS DE APOYO: Imagenología, Enfermería, Servicio Social, Registros Médicos y Administración.

8.3.3. b - Otra forma de atención es mediante equipos interdisciplinarios entre los que se destacan:

- Equipo de Mielomeningocele y otros defectos del Tubo Neural
- Equipo de Fibrosis Quística (FQ)
- Equipo de Errores Innatos del Metabolismo (EIM)
- Equipo de Otras Enfermedades Raras (ER)
- Equipo de Epidermólisis Bullosa o Ampollar (EA)
- Equipo de Malformaciones máxilo –facial (Fisura Labio-Alveolo-Palatina (FLAP))
- Unidad de Cuidados Paliativos.

Si bien es el MSP quien definirá los defectos congénitos y enfermedades raras que serán de atención integral en el Centro de Referencia, siguiendo los lineamientos planteados por el Equipo Interinstitucional se propone en una primera etapa continuar con la atención en los siguientes equipos:

Equipo de Errores Innatos del Metabolismo (EIM) Se entiende por tales, un conjunto de enfermedades en las que la alteración de un gen produce un defecto enzimático que conduce a alteraciones bioquímicas características de cada enfermedad

Se encuentran en seguimiento pacientes portadores de: Fenilcetonuria, Hiperfenilalaninemia, Trastorno de la beta oxidación de ácidos grasos de cadena media y cadena larga, Galactosemia, Glucogénesis, Síndrome Smith-Lemly-Opitz, mucopolisacaridosis. Niemann Pick tipo c y otros

La Fenilcetonuria es la enfermedad metabólica que se detecta desde el 2008 en forma obligatoria por la pesquisa neonatal, agregándose desde el 2013 la detección obligatoria de MCADD, siendo derivados posteriormente al DEMEQUI para su control y seguimiento.

La expectativa de vida de estas enfermedades es muy variable, desde la muerte en los primeros meses de vida en algunos casos hasta una vida muy cercana a lo normal con una dieta adecuada como en el caso de la Fenilcetonuria.

- Integración del Equipo:
- *Médico esp. En EIM genetista*
- Pediatra
- Gastroenterólogo
- Neuropediatra
- Neurólogo
- Psiquiatra Adultos
- Psicóloga
- Nutricionista
- Asistente Social
- Lic Enfermera

Las consultas se realizan dos veces por semana con una carga horaria de 4 horas cada una en forma conjunta por Pediatra y Médico especialista en EIM

En caso de consultas por primera vez la duración es de 1 hora por paciente, dado la complejidad de la patología y la necesidad de contención del núcleo familiar.

Cuando se trata de un control la duración es de media hora.

Las consultas con el resto del equipo se realizan en forma individual estando prevista una reunión conjunta de todo el equipo donde se discute el caso clínico y se define la conducta a seguir.

La duración de la reunión de todo el equipo en conjunto es de una hora y media por semana.

Actualmente y de acuerdo a esta organización horaria el equipo tiene la posibilidad de atender:

- 1) 12 ingresos por mes
- 2) 24 controles por mes

Totalizando 8 horas mensuales de reunión de equipo

Además de las 8 horas mensuales de reunión del equipo, el resto de los integrantes del equipo destinan veinte (20) horas mensuales para consultas individuales con cada paciente.

Equipo de Fibrosis Quística (FQ) Es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva que se manifiesta por una gran variabilidad de síntomas sobre todo en la esfera respiratoria y digestiva.

La incidencia de esta patología es muy variable según las distintas poblaciones.

La expectativa de vida es aproximadamente entre 36 y 40 años de edad en los países desarrollados, estando Uruguay en los primeros lugares en América Latina.

Este equipo está compuesto por:

- **Unidad Pediátrica:**
 - Gastroenteróloga infantil
 - Gastroenterologa infantil
 - Pediatra
 - Neumóloga Infantil
 - Nutricionista
 - Psicóloga
 - Psicóloga
 - Lic. Enfermería
 - Aux. Enf.
 - Lic. en Fisioterapia

Las consultas del equipo son dos veces por semana 4 horas cada una

El paciente es asistido en forma individual por cada especialista 1/2 hora cada uno cuando es primera vez y en caso de control 20 min. (3 por hora)

De acuerdo a esta organización el equipo tiene la posibilidad de atender:

Nuevos casos hasta 16 por mes

Controles hasta 72 por mes

Total - 88 pacientes por mes

Unidad de adultos

- Neumóloga
- Neumóloga
- Gastroenteróloga
- Lic. en Fisioterapia
- Psicóloga
- Nutricionista
- Lic. de Enfermería
- Aux. Enfermería
- Lic Neumocardiologa

Las consultas del equipo son 3 veces por semana: martes y jueves 2 horas, miércoles 2 horas y media. Total 6 horas y media semanales.

De acuerdo a esta organización el equipo tiene la posibilidad de atender:

pacientes nuevos (1 hora cada uno)

pacientes control (1/2 hora cada uno)

Total 36 pacientes por mes.

Equipo de Mielomeningocele (MMC) Se trata de una malformación compleja de causa multifactorial que se produce en las primeras semanas de gestación por un cierre incompleto del tubo neural.

La expectativa de vida depende de las posibles complicaciones que pueden aparecer en la evolución

Integración del Equipo:

- Neuropediatra
- Pediatra
- Urólogo
- Neurocirujana
- Nutricionista
- Gastroenteróloga niños
- Ortopedia infantil
- Médica fisiatra
- Psicóloga
- Asistente social
- Auxiliar de enfermería

En el caso del usuario que consulta por primera vez el ingreso al equipo se realiza a través de Neuropediatría donde es evaluado por neuropediatra y fisioterapeuta en forma conjunta y derivado a consulta con el resto de los especialistas.

Luego de ser valorado por los especialistas en forma individual es asistido en el equipo en su conjunto.

El equipo se reúne 2 días al mes (2 horas cada vez) y se asisten 2 pacientes en cada consulta

Total 4 pacientes nuevos por mes.

Equipo de Malformaciones Máxilo Faciales (FLAP) Es una malformación que compromete 4 estructuras diferentes: el labio, el proceso alveolar, el paladar duro y el paladar blando, unido a la posibilidad de que la alteración sea unilateral o bilateral

Las personas portadoras de FLAP continúan en control en el equipo hasta los 18-20 años de edad.

Integración del Equipo:

- Cirujanos plásticos: 4 cirujanos plásticos
- Odontólogos:
 - Ortodoncista especializada
 - Cirujanos orales
- Higienista dental

El ingreso al equipo es a través del Servicio de Ortodoncia. En caso de recién nacidos la Dra. María Ramos concurre a las maternidades de los prestadores integrales para iniciar el tratamiento, luego es asistido por los diferentes integrantes del equipo en forma individual según la etapa evolutiva del tratamiento.

El equipo se reúne 2 veces por semana con una duración de 2 horas cada consulta para discusión de los casos clínicos: 2 pacientes por hora.

Total 16 pacientes evaluados en equipo por mes.

Equipo de Epidermólisis Bullosa o Ampollar (EB) Agrupa un conjunto de afecciones cutáneas caracterizadas por la extrema fragilidad de la piel que trae como consecuencia la aparición de ampollas en forma espontánea o luego de traumatismos mínimos con compromiso de otros sistemas.

La expectativa de vida es muy variable desde muerte en los primeros años de vida hasta la evolución a la edad adulta en que muchas veces estas lesiones derivan a formas malignas.

Integración del Equipo

- Dermatóloga
- Gastroenterólogo
- Ortodoncista
- Gastroenterólogo adultos
- Psicóloga
- Nutricionista
- Lic, Enfermería
- Aux. de Enfermería

Frecuencia de funcionamiento del equipo 2 veces al mes. Dos pacientes por consulta de una hora cada una.

Cada especialista ve a estos pacientes en forma individual en sus consultas de acuerdo a la evolución.

Dado que es una enfermedad muy poco frecuente el equipo tiene posibilidades de absorber la demanda

Equipo de Enfermedades Raras (ER) Se consideran todas las enfermedades que aparecen en forma poco frecuente en la población con una prevalencia de 5 cada 10.000 habitantes.

Dado la gran variedad de estas enfermedades, se define como población objetivo aquellas personas portadoras de enfermedades de causa genética y de inicio en la infancia (menores de 15 años)

Solo a título de ejemplo las patologías que se atienden actualmente son: Enfermedad de Kabuki, Síndrome Amiotrófico, Trisomía 13, Distrofia Olivopontocerebelosa, Displasia Esquelética, Enfermedad de Moebius, Enfermedad de Rett, Enfermedad Grubben, Déficit de Alfa 1 Antitripsina, Osteogenesis Imperfecta tipo 1 Acondroplasia .

Integración del Equipo:

- Genetista
- Neuropediatra.
- Pediatra
- Psicóloga
- Asistente Social
- Auxiliar de Enfermería

Las consultas del equipo son una vez por semana 4 horas de duración y se atiende 1 paciente nuevo por hora.

Total 16 pacientes por mes

La pediatra y la neuropediatra ven a los pacientes en forma de consulta individual en caso de ser necesario

Equipo de Cuidados Paliativos

Los cuidados paliativos pediátricos son una rama de la pediatría que se dedica a la atención de los niños con enfermedades que ponen en riesgo su vida. Se inician al realizar el diagnóstico y si la evolución es a la muerte se prolonga más allá de ésta para tratar de mejorar la calidad del duelo de la familia.

De acuerdo con la OMS y la Academia Americana de Pediatría que consideran los cuidados paliativos como uno de los programas prioritarios de salud, así como lo establece el MSP en la Ley 18.335 (“Toda persona tiene derecho a acceder a una atención integral que comprenda todas las acciones destinadas a la promoción, protección, recuperación, rehabilitación de salud y cuidados paliativos”) es que desde el año 2010 funciona una Unidad de Cuidados Paliativos en DEMEQUI.

Dado que nuestra atención está dirigida fundamentalmente a personas con defectos congénitos que determinan una enfermedad crónica que muchas veces pone en riesgo la vida, la atención en unidades de cuidados paliativos forma parte de todo el proceso asistencial.

Integración del equipo.

- Pediatra
- 2 Psicóloga
- Asistente Social

Reunión de equipo: una vez por semana 3 horas.

El trabajo se realiza a demanda en policlínica, internación y en algún caso en domicilio.

8.3.3.c- Equipo de recepción: el objetivo es realizar una evaluación de la documentación presentada en los casos que solicitan ingreso a alguno de los equipos de referencia. Dado la complejidad y poca frecuencia de la mayoría de estas patologías se hace necesario un análisis de cada caso en forma minuciosa para optimizar la asistencia.

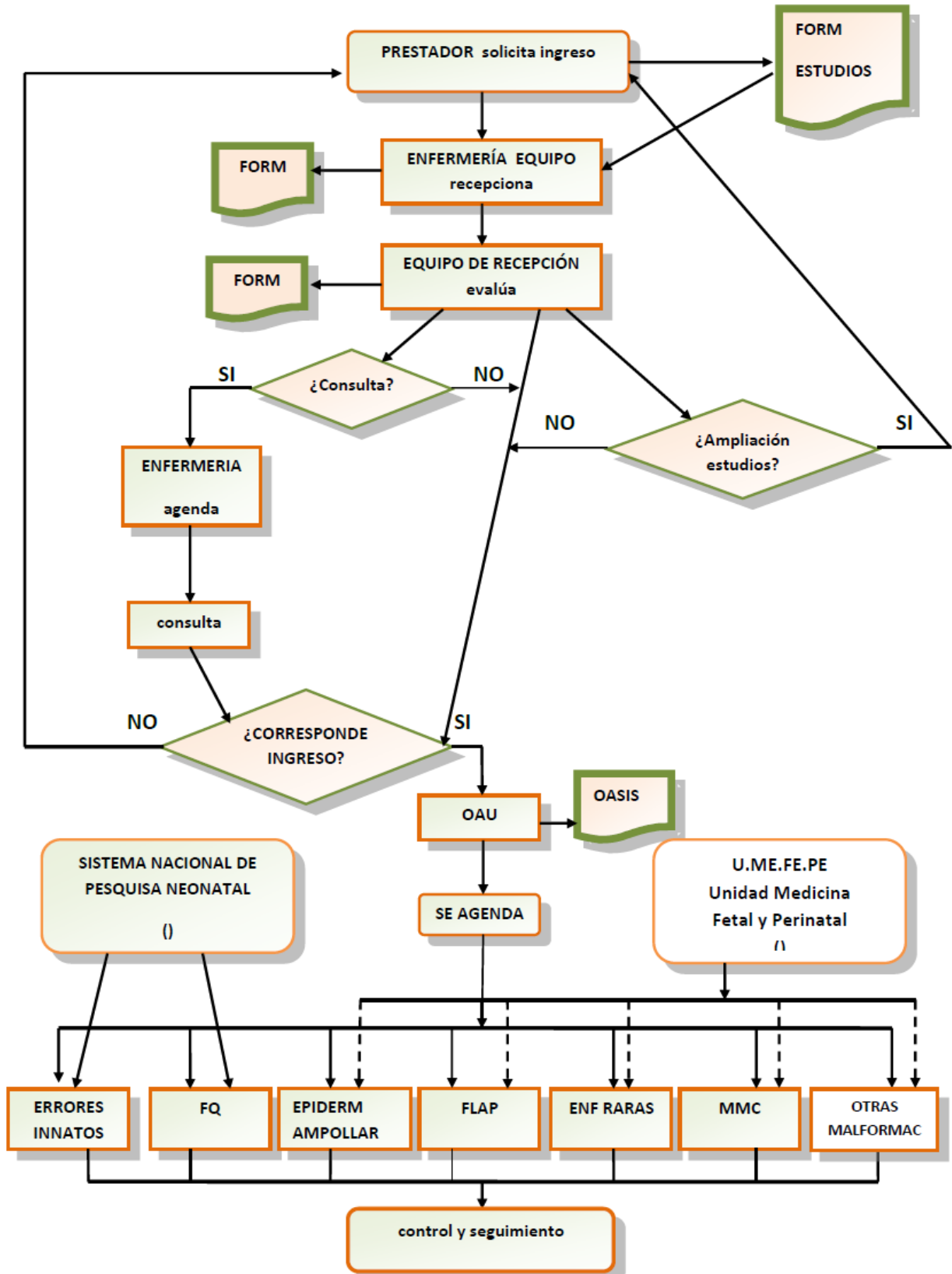
Integración del equipo:

- Pediatra hematóloga
- Pediatra
- Lic. Enfermería
- Aux. De Enfermería

Se reúne una vez por semana 3 horas. Se analiza la información de cada solicitud a razón de 3 casos por hora

Total de casos = 36 por mes

FLUJOGRAMA EQUIPO DE RECEPCIÓN



Cuadro N° 5: Incidencia y población captada por parte los equipos interdisciplinarios a diciembre 2013

PATOLOGÍAS	Incidencia (*)	Población captada
EIM	4	66
FQ	7	201
MMC	60	229
FLAP	60	587
EB	1	12
Otras ER	?	122
TOTALES	132	1.217

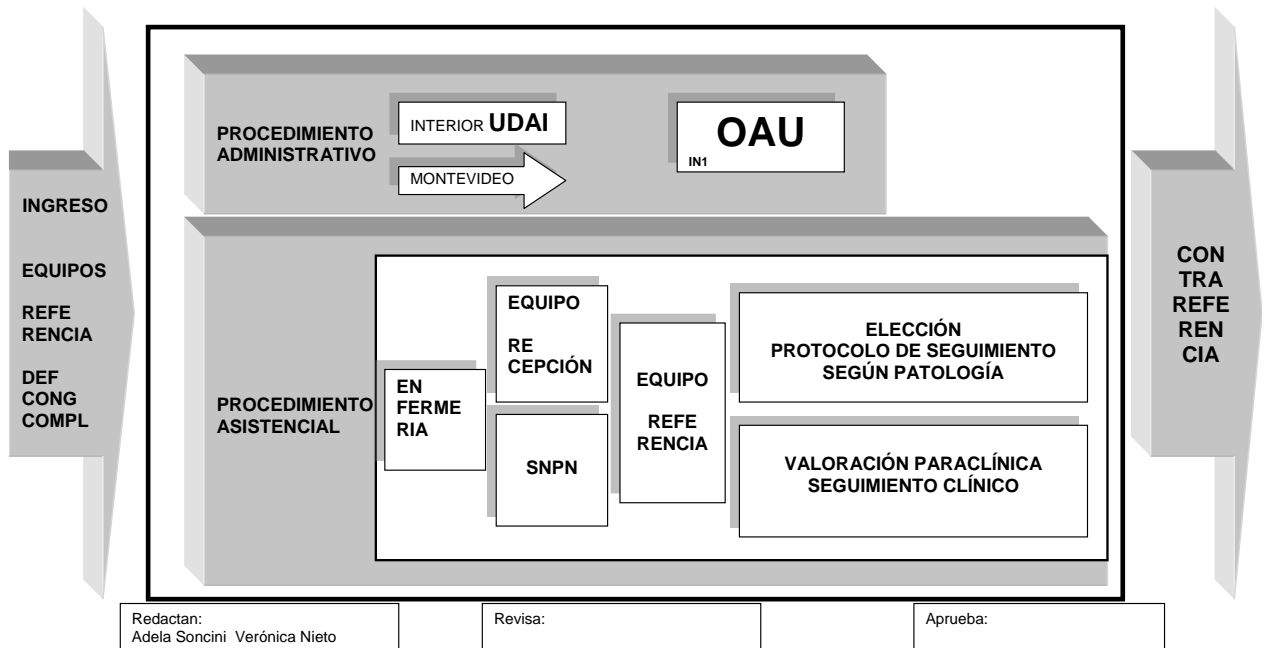
(*) **Anexo N° 14** “Incidencia y prevalencia de las enfermedades de baja frecuencia en Uruguay”

Por recomendación del Equipo Interinstitucional, se realizó un estudio de costos para la atención de las patologías incluidas en los 6 equipos interdisciplinarios. Para este estudio de costos se tuvo como referencia las pautas de atención de cada uno de los equipos antes mencionados así como la incidencia, prevalencia y el número de pacientes ya captados. Estos insumos están disponibles para los requerimientos de este proyecto.

Recursos Humanos:

En el **Anexo N° 15** se detalla el total de personal que se desempeña en DEMEQUI:

8.3.3. d – Mapa de Proceso de Ingreso a Equipos de Referencia de DEMEQUI



8.3.3.d –Unidades Quirúrgicas

Dentro de las Unidades quirúrgicas destacamos por su relevancia:

d.1. – Equipo de Urología Pediátrica

El equipo de urología pediátrica asiste patologías de diferente grado de complejidad, únicas o formando parte de otras malformaciones.

- Recursos Humanos

El Equipo está constituido por 4 urólogos pediátricos,

El equipo desarrolla su actividad en la policlínica del DEMEQUI, en el block quirúrgico de UP y en régimen de guardia de retén durante todo el mes da cobertura a las interconsultas surgidas en U.P y otros efectores de 2º Nivel donde estén internados beneficiarios BPS.

Cuadro N° 6: Principales Actividades realizadas en 2013

ACTIVIDAD	Frecuencia Absoluta
Nº de consultas de policlínica	1.727
Nº de intervenciones quirúrgicas (*)	51

Fuente: Informe coordinación quirúrgicas externas e Informe anual U.P. 2013.

(*) El 99 % realizadas en un efector privado contratado.

Listado de patologías propuestas para incluir en el CRENADECER en una 1era. Etapa.

En **Anexo N° 19** se detallan las patologías urológicas que podrían incluirse en una primera etapa para su tratamiento en el CRENADECER.

En dicho listado se detalla el número de casos nuevos por año (incidencia), la oportunidad operatoria y el requerimiento de CTI y la fuente de información utilizada.

De acuerdo a ese informe el número de patologías a incluir serían 27 patologías, que representan una incidencia de 861 casos anuales que requerirían casi en un 95 % resolución quirúrgica.

Con el objetivo de mejorar la resolutivez quirúrgica en el Block de UP, está en proceso de adquisición un equipamiento urológico de un valor estimado en 60.000 dólares.

De acuerdo al informe realizado 59 casos requerirían internación en una unidad de cuidados intensivos.

d.2 – Equipo de Cirugía Pediátrica

El equipo de cirugía pediátrica asiste patologías de diferente grado de complejidad, únicas o formando parte de otras malformaciones.

- Recursos humanos

El equipo de cirugía pediátrica está constituido por 7 cirujanos:

El equipo de cirugía pediátrica desarrolla su actividad en la policlínica del DEMEQUI, en el block quirúrgico de UP y en régimen de guardia de retén durante todo el mes dando cobertura a la Unidad de Perinatología y a otros efectores de 2do nivel que tengan pacientes del BPS internados.

- **Cuadro No. 7 – Principales actividades realizadas en 2013**

ACTIVIDAD	Frecuencia Absoluta
No. de consultas de policlínica	798
No. de intervenciones quirúrgicas (*)	40

Fuente: Informe coordinación quirúrgicas externas e Informe anual U.P. 2013.

(*) El 63 % (25) realizadas en la Unidad de Perinatología el 37 % (15) restante en su gran mayoría realizadas en el Hospital Policial.

En el **Anexo N° 20** se detallan las patologías de la esfera de cirugía pediátrica que podrían incluirse en una primera etapa para su tratamiento en el CRENADECER.

En dicho listado se detalla el número de casos nuevos por año (incidencia), la oportunidad operatoria y el requerimiento de CTI.

Se listan 29 patologías que de acuerdo a la incidencia estimada serían entre 112 a 147 casos por año. En el **Anexo N° 16** se detallan los objetivos, organización, actividades a realizar, y recursos necesarios de una Unidad de Cirugía Pediátrica.

8.3.4 – UNIDAD DE CUIDADOS INTENSIVOS NEONATALES QUIRÚRGICA

De acuerdo a lo planteado por los Referentes de Urología y Cirugía Pediátrica, para la resolución de muchas de la patologías que se incluirían en el Centro de Referencia Nacional en Defectos Congénitos y Enfermedades Raras, se hace imprescindible contar con una Unidad de Cuidados Intensivos de 4 camas y 4 camas de cuidados intermedios, que estén incluida en la planta física de la Unidad de Perinatología con el objetivo realizar un adecuado seguimiento por personal especializado de los pacientes portadores de las patologías a asistir..

Para la implementación de esta unidad se necesitan:

- **Recursos humanos:**

Médicos: Se requiere:

- Jefe de Servicio
- 1 Supervisor
- 1 Neonatólogo de guardia por día

Enfermería;

- 1 L.E. Jefe
- 1 LE operativa por turno
- 2 Aux. de enfermería por turno
- Turnantes y suplentes para cobertura de licencias.

Respecto a este tema, la institución cuenta con 10 neonatólogos en su plantilla.

Referente a enfermería se realizaron gestiones a nivel de la Dirección del Hospital de la Mujer para coordinar capacitación en CTI de licenciadas y auxiliares de enfermería del BPS.

- **Recursos Materiales:**

- Planta física: La Unidad de Perinatología cuenta con una Unidad de Cuidados Especiales de 28 camas. Está prevista que parte de esta área sea readecuada para transformarla en CTI.
- Equipamiento: En **Anexo N° 17** se detalla el equipamiento necesario que es imprescindible adquirir.

- **Recursos financieros:**

El BPS incluyó en el presupuesto 2014 el monto estimado para la adquisición de equipamiento asistencial y remodelación de planta física.

9. - CONCLUSIONES

- La creación de un Centro de Referencia Nacional en Defectos Congénitos y Enfermedades Raras, posibilitará un gran avance en la atención de salud en el país con impacto en la mejora de la calidad de vida de las personas con defectos congénitos y enfermedades raras, así como en la disminución de la mortalidad infantil por esta causa.
- Teniendo en cuenta las dimensiones demográficas de Uruguay, la creación del Centro de Referencia es una forma racional y eficiente de utilización de los recursos financieros y humanos disponibles para atender un problema de salud.
- Por su alcance abarcando a toda la población del país y por su concepción de atención integral, promoviendo la máxima inserción social de las personas con defectos congénitos y enfermedades raras el Centro de Referencia Nacional conforma un modelo de atención que fortalece y consolida los objetivos del Sistema Nacional Integrado de Salud.

10. - BIBLIOGRAFÍA

- Guthrie R. Blood screening for phenylketonuria. JAMA 1961; 178:863.
- Guthrie R, Susi A. A simple phenylalanine method for detecting phenylketonuria in large populations of newborn infants. Pediatrics 1963 32:338-43.
- Wilson JMG, Jungner G. Principios y práctica de la evaluación de la enfermedad. Ginebra : OMS, 1968.
- Andermann A, Blancquaert I, Beauchamp S, Déry V . Revisiting Wilson and Jungner in the genomic age: a review of screening criteria over the past 40 years
- et al. Bulletin of the World Health Organization. Abril 2008, 86 (4):317-19
- Watson M, Lloyd-Puryear M, Mann M, Rinaldo P, Howell R. Newborn Screening: Toward a Uniform Screening Panel and System. Genet Med 2006;8(5, Suppl):S12-S252.
- Miller J. Newborn Screening Guidelines for Premature and/or Sick Newborns; Proposed Guideline. I/LA31-P - Vol. 28 No. 34.
- Chace DH. Mass spectrometry in the clinical laboratory. Chem Rev. 2001;101(2):445-77.

- Mass Spectrometry in the Clinical Laboratory: General principles and guidance; approved guideline. C50-A Vol. 27 N° 24. 2008. CLSI Document. Chace D., Barr J., Duncan M., Matern D., Morris M., Palmer-Toy D., Rockwood A., Siuzdak G., Urbani A., Yergey A., Chan M. ISBN: 1-56238-648-4
- Queiruga G. Detección sistemática de hipotiroidismo congénito a todos los recién nacidos de Uruguay. Revista de la Asociación de Química y Farmacia del Uruguay. 1994: 7 -11.
- Queiruga G, Lemes A, Ferolla C, Machado M, Queijo C, Machado P, Parallada Pesquisa G. Neonatal: lo que puede prevenir una gota de sangre. Montevideo, Uruguay, Editorial Centro de Estudios en Seguridad Social, Salud y Administración, 2010. ISBN: 978-9974-8277-0-7
- Queiruga G, Machado M, Lemes B, Lombardo R, Pacheco A, Soria A, et al. Congenital hypothyroidism: 18 years of program in Uruguay. Revista de Investigación Clínica 2009; 61(supl.1): 79.
- Garlo P, Machado M, Queijo C, Corbo L, Franca F, González F, Lemes A, Queiruga G. 17-hydroxyprogesterone cut off evaluation for the congenital adrenal hyperplasia screening. Revista de Investigación Clínica 2009; 61(supl.1): 81.
- Queijo C, Machado M., Franca F, Corbo L, González F, Lemes A, Queiruga G. Pilot Programme for newborn screening using mass spectrometry in Uruguay. Revista de Investigación Clínica 2009;61(supl. 1): 90.
- Queijo C, Lemes A, Machado M, Garlo P, González F, Franca K, et al. Newborn screening of medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency in Uruguay. Acta Bioquím Clín Latinoam 2011; 45 (1): 87-
- Libro: Pesquisa Neonatal: lo que puede prevenir una gota de sangre ISBN: 978-9974-8277-0-7
- Liascovich R, Rozental S, Barbero P, Alba L, Ortiz Z. Investigación Original. Censo de Servicios de Genética Médica en Argentina. (2006) Revista Panamericana de Salud Pública Print ISSN 1020'4989. Rev Panam Salud Publica Vol. 19 no. 2 Washington Feb. 2006.
- Chitty LS, Hunt GH, Moore J, Lobb MO. Effectiveness of routine ultrasonography in detecting fetal structural abnormalities in a low risk population. BMJ; 1991;303: 1165-9.
- Neilson JP. Ecografía sistemática en el inicio del embarazo Cochrane Library, Issue 4. 1998. Oxford:Update software. Ultrasound Med 1986; 5: 241-2
- MSP Ministerio de Salud Pública Uruguay. Dirección General de la Salud. Departamento de Información Poblacional, división estadística.

- “Propuesta de Desarrollo de un Centro Nacional para la Atención de Niños con Defectos Congénitos Complejos” Prof. Dr. G Giachetto 2010.
- Ayme, Segolene Sindromologie et Genetique. Centre de ressources documentaires Orphanet, INSERM C 11, France 1996.
- Prevalencia de las Malformaciones congénitas y Sensibilidad de las Técnicas de Diagnóstico Prenatal. Proyecto de iniciación a la investigación. Comisión Sectorial de Investigación Científica UdelaR . Dra. Mercedes de Barbieri. Mayo 2007.
- .El feto como paciente: quién decide? Revista Médica del Uruguay 2012, (En proceso de Arbitraje)
- Chasek, SJ, Skupki DW, Mc Cullough L.B. Chevernak FA. Ethical Dimensions of nuchal translucency screening. In: JM. Carrera, FA Chevernak and A. Kurjak. Controversies in Perinatal Medicine. London: Parthenon, 2003 (p. 289-295)
- Chevernak FA, McCullough LB. Clinical Guides to preventing ethical conflicts between pregnant woman and their physicians. Am J Obstet Gynecol 1990; 162: 303-7
- Chevernak FA, McCullough LB. The fetus as a patient: implications for a directive versus non directive counseling for fetal benefit. Fetal Diag Ther 1991;6:93-100
- Comité de Bioética de la SEGO. Aspectos Bioéticos de las técnicas de diagnóstico prenatal. Prog Diag Prenat 1998; 10:579-586.
- Palacios, M. Diagnóstico Prenatal: aspectos legales. Prog Diag Prenat 1991: 3: 167-183.
- Recommendations and protocols for prenatal diagnosis. Report of the European Study Group on Prenatal Diagnosis. Prenat Neonat Med 1999;4(3):186-201.
- El paciente Prenatal. Arte y Ciencia de la Terapia Fetal. Harrison, Evans, Adzick, Holzgreve. Tercera Edición Mc Graw Hill 2002.
- Stranc LC, Evans JA, Hamerton JL. Chorionic villus sampling and amniocentesis for prenatal diagnosis. Lancet 1997;349:711-14.