



INSTITUTO DE SEGURIDAD SOCIAL

PROYECTO:

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

2da. VERSIÓN - MAYO 2014

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

ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN	4
2. OBJETIVOS:.....	8
2.1 OBJETIVO GENERAL	8
2.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS:	8
3. POBLACIÓN OBJETIVO :.....	8
4. METODOLOGÍA:.....	9
5. PRINCIPALES ACTIVIDADES:.....	10
6. ORGANIZACIÓN:.....	11
7. RECURSOS:.....	12
7.1 RECURSOS HUMANOS:.....	12
7.2 RECURSOS MATERIALES:	12
7.3 RECURSOS FINANCIEROS:.....	13
8. DESCRIPCIÓN DE LAS UNIDADES QUE COMPONEN EL PROYECTO	13
8.1 UNIDAD DE MEDICINA EMBRIOFETAL Y PERINATAI	17
8.2 UNIDAD DE LABORATORIO DE PESQUISA NEONATAL.....	17
8.3 UNIDAD DE DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DEL DEMEQUI.....	13
9. CONCLUSIONES	35
10. BIBLIOGRAFÍA:	35
11. ANEXOS:.....	39
ANEXO N° 1: Estimación de potenciales usuarios del “CRENADECER”.....	40
ANEXO N° 2: Informe de avance de la comisión interinstitucional. Nov/ 2011.....	44.
ANEXO N° 3: Unidad de evaluación y monitoreo del CRENADECER.....	55
ANEXO N° 4: Flujograma CRENADECER.....	59
ANEXO N° 5: Listado de protocolos de procedimientos invasivos y de patologías frecuentes del servicio de medicina prenatal.....	60
ANEXO N° 6: Defectos congénitos y enfermedades raras potencialmente tratables en periodo prenatal y post-natal inmediata.....	62

ANEXO N° 7: Factores de riesgo para defectos congénitos.....	71
ANEXO N° 8: Listado de recursos humanos del servicio de medicina prenatal.....	72
ANEXO N° 9: Tamizaje combinado (translucencia nucal, PAPP-A y BHCG) para tamizaje de trisomias 21, 18 y 13.....	73
ANEXO N° 10: Flujograma de derivación a la unidad de medicina embriofetal (UMEFEPE).....	81
ANEXO N° 11: Estimación de horas de ginecólogo necesaria en la unidad de medicina prenatal para el 1er año de implementación del proyecto CRENADECER...83	
ANEXO N° 12: Plan piloto para la detección de patologías pasibles de ser propuesta para su inclusión en el programa de pesquisa neonatal.....	85
ANEXO N° 13: Equipamiento del Laboratorio de Pesquisa Neonatal.....	88
ANEXO N° 14: Incidencia y prevalencia de las enfermedades de baja frecuencia en Uruguay.....	89
ANEXO N° 15: Distribución del personal del DEMEQUI según tipo.....	97
ANEXO N° 16: Objetivos, organización, actividades y recursos necesarios para el funcionamiento de una unidad de Cirugía Pediátrica	99
ANEXO N° 17: Listado de equipamiento necesario para la implementación de un CTI de 4 camas	103
ANEXO N° 18: Algunos indicadores de los Servicios Asistenciales.....	104
ANEXO N° 19: Patologías urológicas propuestas para incluir en CRENADECER.....	105
ANEXO N° 20: Listado de patologías de la esfera de Cirugía Pediátrica que podrían incluirse para una 1era etapa del CRENADECER.....	109

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) evidencio 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 crea 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 No 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 nucal)
- 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.

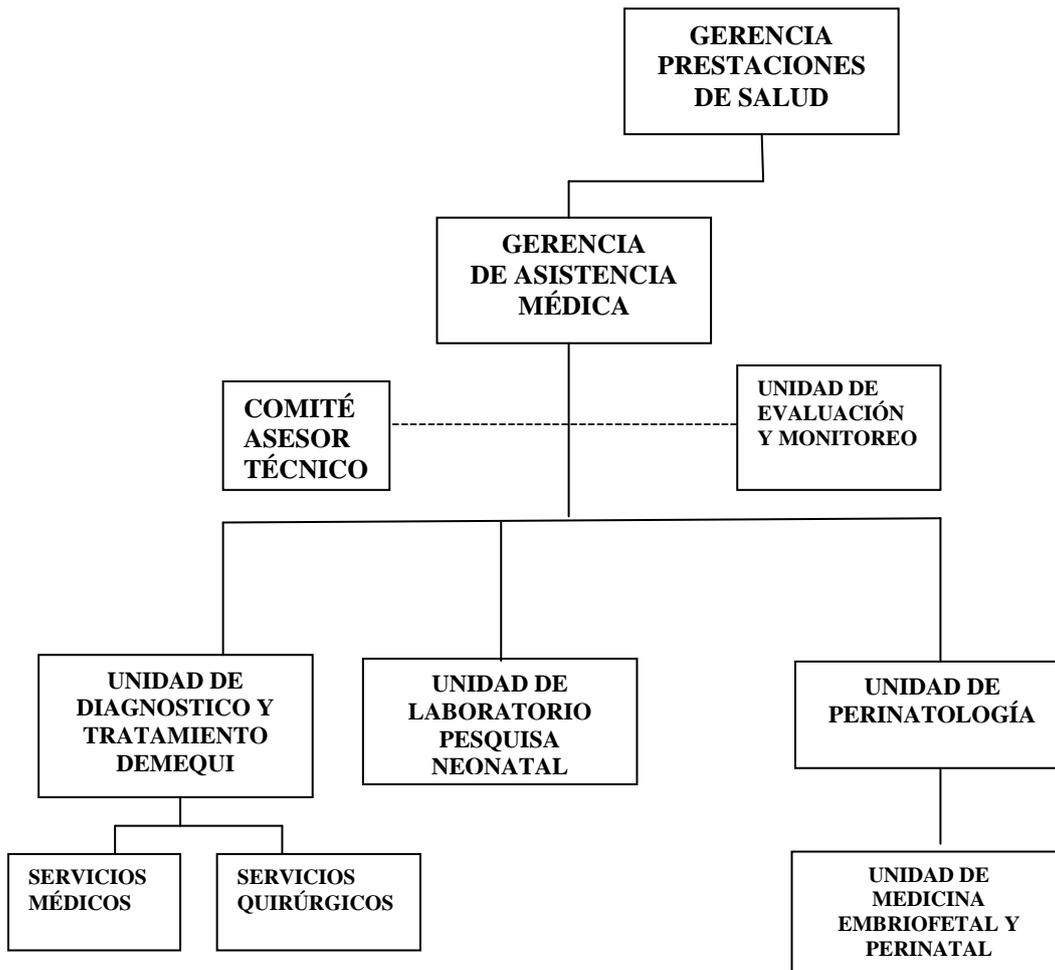
5.9 – Establecer un plan director para completar las habilitaciones de los servicios que componen el Centro de Referencia Nacional.

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 No. 3)

6.3 – 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 Embrifetal y Perinatal:** Ubicada en la estructura sanatorial de la Unidad de Perinatología (exSanatorio 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 No 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 MaternoInfantiles) 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 Vellosidad corial entre la semana 11 y 13
- Amniocentesis genética en semana 16 y para madurez pulmonar, delta Do, enfermedades infecciosas, etc.
- Amniotomía 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 No. 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 N° 6** se detallan las patologías potencialmente tratables en la etapa prenatal o postnatal inmediata.

En el **Anexo N° 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 nucal)
- 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 nucal, 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 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 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 16095 de noviembre de 1989 y la ley 18651, 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.

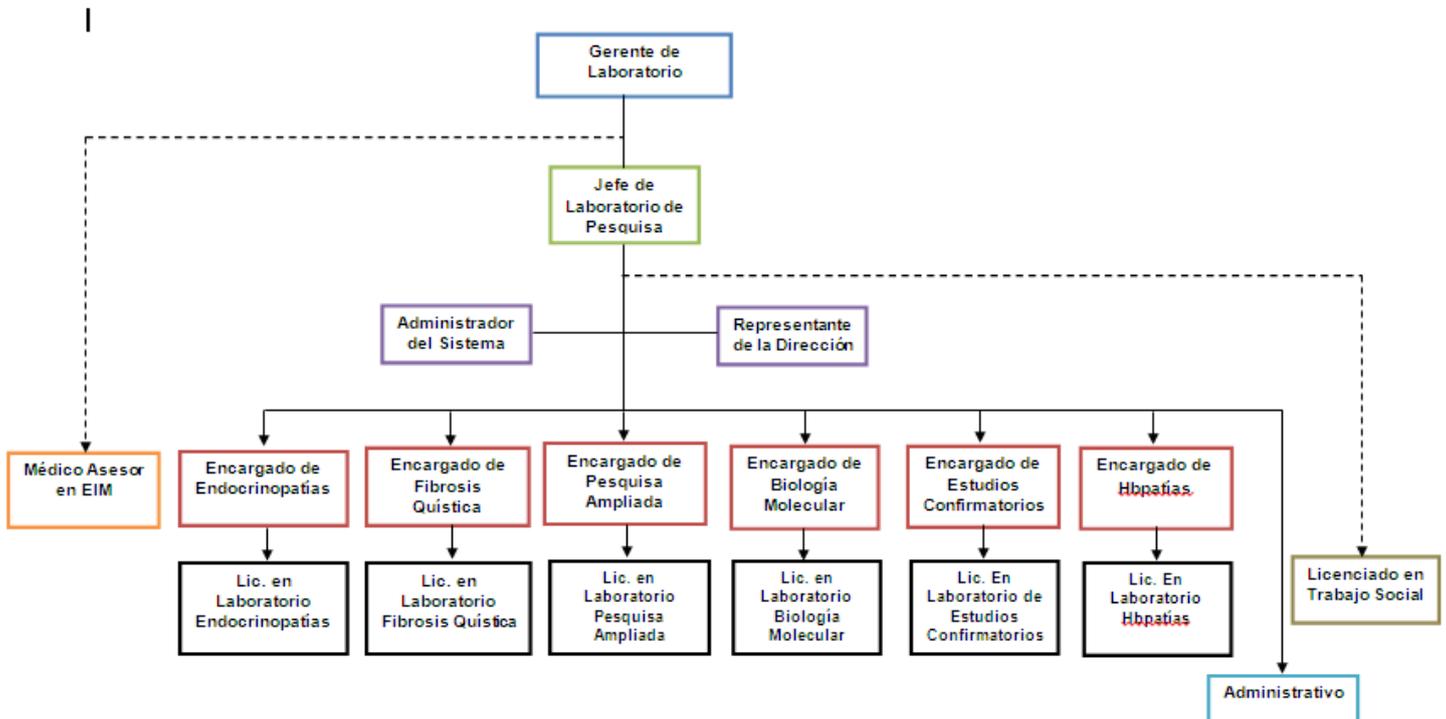
8.2.2 - Objetivos específicos del Laboratorio de Pesquisa Neonatal

- 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:

- 1 Gerente Técnico de Laboratorio
- 4 Bioquímicos Clínicos
- 1 Química Farmacéutica - Bioquímico Clínico
- 1 Médico Asesor en Errores Innatos del Metabolismo
- 5 Licenciadas en Laboratorio
- 2 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

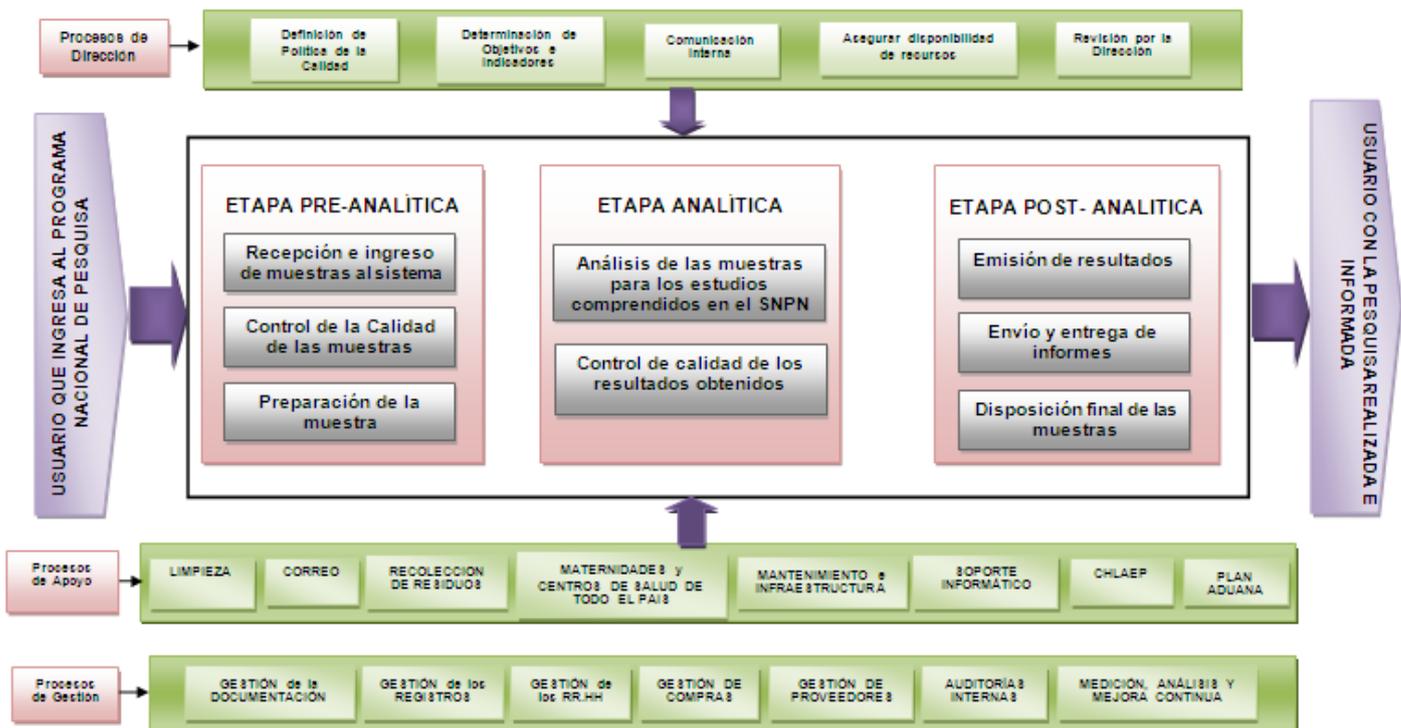
Sector B – En este sector se ordenan, cortan y preparan las muestras

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 No. 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 DMQ 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 DMQ 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 DE.ME.QUI. 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 continencia 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:

1) Unidad Pediátrica:

- Gastroenteróloga infantil
- Gastroenteróloga 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

2) 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::

4 pacientes nuevos (1 hora cada uno)

5 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:

- 1 Ortodoncista especializada
- 2 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 18335 (“ 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.

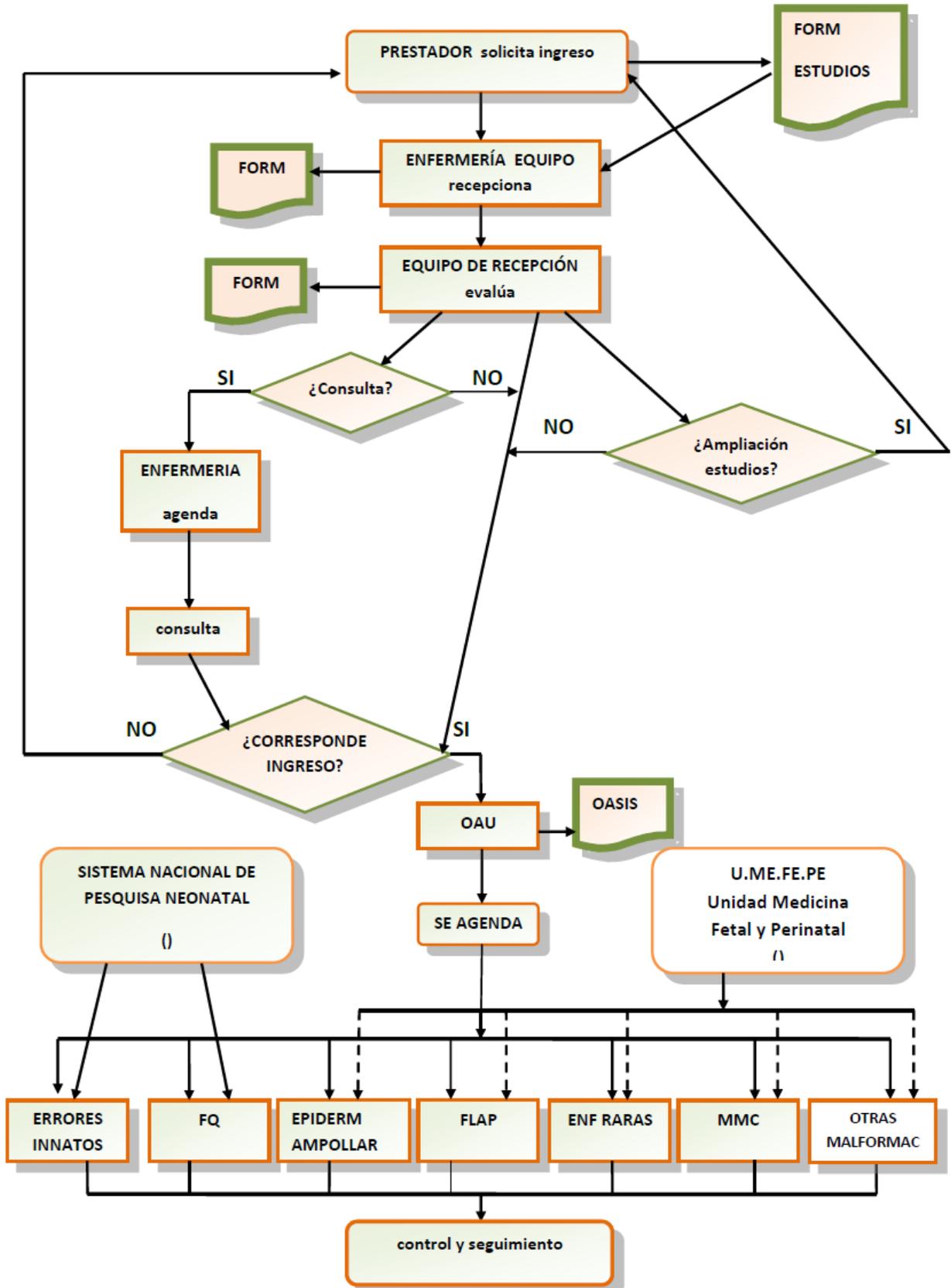
Integración del equipo:

- 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 No. 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

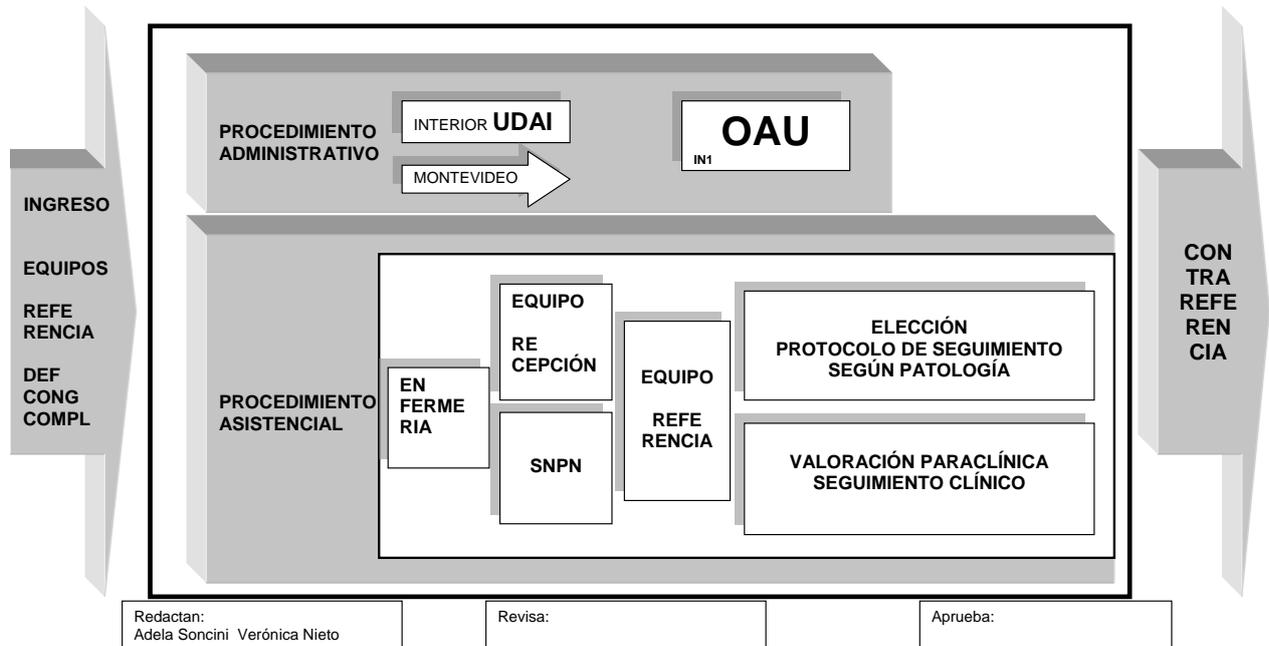
(*) **Anexo No. 14** “Incidencia y prevalencia de las enfermedades de baja frecuencia en Uruguay”

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 No. 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 a en régimen de guardia de retén durante todo el mes da cobertura a las interconsultas surgidas en U.P y otros efectores de 2do. Nivel donde estén internados beneficiarios BPS..

Cuadro No. 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 No 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 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 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 las 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 No. 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.

11) ANEXOS

ANEXO No. 1

06/05/2014

ESTIMACIÓN DE POTENCIALES USUARIOS DEL “CENTRO DE REFERENCIA NACIONAL EN DEFECTOS CONGÉNITOS Y ENFERMEDADES RARAS”

1) INTRODUCCION

Las enfermedades raras (ER) aunque de prevalencia baja, son potencialmente mortales o debilitantes a largo plazo, es por esto que constituyen una prioridad en las políticas de salud.

Dadas las características de alta complejidad y baja prevalencia, estas enfermedades precisan ser tratadas desde un enfoque global, con una clara coordinación de los equipos de atención, así como cooperación en las áreas de investigación, diagnóstico y tratamiento.

Definiciones

Se consideran enfermedades raras aquellas que tienen una prevalencia de hasta 5 afectados por cada 10.000 habitantes.

Se entiende por prevalencia a la proporción de personas que sufren una enfermedad con respecto al total de la población en estudio en un momento dado (estimación puntual).

La diferencia con la incidencia es que esta establece la cantidad de nuevos casos de una enfermedad que se generan en un periodo de tiempo.

¿Qué cosas pueden hacer variar la prevalencia de una enfermedad?

Se puede reducir la prevalencia de una enfermedad en cuanto se desarrollan avances científicos exitosos en el tratamiento de la misma, lo que puede dar lugar a que una enfermedad relativamente común pase a considerarse como enfermedad rara.

También el diagnóstico prenatal de malformaciones fetales graves, puede llevar a la interrupción del embarazo frente a los posibles peligros y dificultades que implicaría éste y, por tanto, reducirse la incidencia al nacer de determinadas enfermedades congénitas (y también la prevalencia).

Por último, el tamizaje sistemático de algunas enfermedades al nacer con un diagnóstico y tratamiento precoz y adecuado puede reducir la prevalencia de síntomas y complicaciones de algunas enfermedades lo que modifica los requerimientos de cuidados en el sistema de salud aunque no modifiquen la prevalencia.

Por otro lado, el conocimiento más detallado y específico (así como el consenso científico-médico) sobre algunas enfermedades raras hasta hace poco, desconocidas, puede tener como consecuencia un crecimiento importante de los diagnósticos de estas.

A medida que mejora el tratamiento de algunas enfermedades consideradas como raras puede favorecer el aumento de la esperanza de vida de los afectados, lo que necesariamente conduce a un aumento de la prevalencia de dichas enfermedades y que dejen de considerarse como raras.

En cuanto a las posibles causas que hacen modificar la prevalencia no fueron tenidas en cuenta en este trabajo, ya que se utilizó la base de datos de orphanet que de alguna manera considera la esperanza de vida.

La puesta en funcionamiento del CENTRO DE REFERENCIA NACIONAL EN DEFECTOS CONGÉNITOS Y ENFERMEDADES RARAS requiere de la determinación del número de potenciales usuarios que existen en nuestro país de acuerdo a diferentes escenarios propuestos.

2) OBJETIVO

Estimar la prevalencia (en menores de 15 años) de enfermedades raras de causa genética e inicio (o diagnóstico) en la infancia en el Uruguay en 2013.

3) METODOLOGÍA

Dada la falta de estadísticas nacionales, debimos recurrir a las estadísticas del grupo Orphanet que constituye el mayor centro mundial de registro de este tipo de patología. Se estudiaron los Informes Periódico de Orphanet serie Enfermedades Raras de Noviembre 2013.

Los valores de prevalencias que se proporcionan en este informe son la media entre los valores más altos y los más bajos recolectados. Cuando la prevalencia no estaba documentada la han calculado usando la incidencia:

- Para enfermedades congénitas que aparecen al nacer,

Prevalencia = incidencia al nacer x (esperanza de vida del paciente/esperanza de vida de la población general);

- Para las otras enfermedades raras, prevalencia = incidencia x duración media de la enfermedad rara.

La selección fue realizada evaluando los informes incluidos en la página de Orphanet para cada enfermedad. Durante esa revisión se evaluó además el pronóstico vital para cada enfermedad con el fin de establecer si las mismas presentaban una alta mortalidad antes de los 15 años de vida y en caso de ser así se corrigió la prevalencia por este factor.

No fue posible identificar esperanza de vida para la mayoría de las enfermedades por lo cual esta es una limitación para nuestra estimación.

La prevalencia establecida por 100.000 habitantes fue ajustada a la población de menores de 15 años según el censo 2011 (INE Uruguay)

Se realizó una consulta a el área de Epidemiología de Orphanet network de Francia. Obtuvimos contacto con la Dra Ana Rath, directora científica con la que mantuvimos una conferencia telefónica. Nos aportó algunos datos sobre edad estimada al deceso con el cual se realizaron algunos ajustes más

Al momento de realizar los cálculos se presentan ciertas limitaciones, por lo cual es imprescindible la formulación de supuestos los que se detallan seguidamente:

1. La prevalencia de nuestro país, es similar a la establecida en los registros de Orphanet.
2. Cuando la prevalencia fue definida por un intervalo, se consideró la media del mismo.
3. Cuando la prevalencia no fue registrada, se tomó como muy cercana a cero.
4. Para el cálculo de la prevalencia en menores de 15 años se excluyeron aquellas enfermedades cuya expectativa de vida era menor de 5 años de vida o muerte durante la niñez
5. Se tomó como base poblacional los datos del censo nacional 2011.

Distribución de la población menor de 15 años según Censo del 2011

Grupos por edad	0 a 4	5 a 10	10 a 14	Total
Número	220.345	238.068	256.552	714.965

Fuente : I.N.E. censo población 2011

4) RESULTADOS

El número de Enfermedades Raras de inicio en la infancia y de causa genética asciende a 2669 enfermedades . Las mismas se clasificaron en tres grandes grupos:

- con alteraciones cromosómicas,
- con malformaciones evidentes
- y sin malformaciones evidentes externamente.

Se estimó una prevalencia de 18.081 individuos menores de 15 años actualmente portadores de las enfermedades seleccionadas . Cabe aclarar que un número importante de las mismas se diagnostican tardíamente en la niñez y que en muchos casos no generan invalidez ostensible por lo cual pueden pasar inadvertidas y no diagnosticadas.

Grupo de enfermedades	Numero de enfermedades	Menores de 5 años	Menores de 15 años (*)
Con alteraciones cromosómicas	221	319	1033
Con malformaciones evidentes	2004	4158	13288
Sin malformaciones evidentes externamente	444	1163	3760
TOTAL	2669	5640	18081

(*) Están incluidos los menores de 5 años

5) BIBLIOGRAFIA

1. Informe de seguimiento de la estrategia en enfermedades raras del sistema nacional de salud. informes, estudios e investigación 2013. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad de España. .
2. Estudio sobre situación de necesidades socio-sanitarias de las personas con enfermedades raras en españa. estudio enserio. 2009
3. Prevalencia de las enfermedades raras :datos bibliográficos may 2009 www.orphanet.es noviembre 2013 número 2.
4. Rare disease epidemiologicl data. en <http://www.orphadata.org/cgi-bin/inc/product2.inc.php>, consultado marzo 2014.
5. Rare disease search. [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/disease_search.php?lng=en&data_id=10716&disease_disease_search_diseasegroup=53271&disease_disease_search_diseasetype=orpha&disease\(s\)/group_of_diseases=muenke-syndrome&title=muenke-syndrome&search=disease_search_simple](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/disease_search.php?lng=en&data_id=10716&disease_disease_search_diseasegroup=53271&disease_disease_search_diseasetype=orpha&disease(s)/group_of_diseases=muenke-syndrome&title=muenke-syndrome&search=disease_search_simple), consultado marzo 2014

ANEXO No. 2

INFORME DE AVANCE DE LA COMISIÓN INTERINSTITUCIONAL

Noviembre 2011

Participantes:

Grupo Interinstitucional

Banco de Previsión Social (BPS):

Dr. Oscar Acuña
Cra. Maria Victoria Quintans
Dra. Cristina Ferolla

Ministerio de Salud Pública (MSP):

QF. Cecilia Alen
Cra. Giselle Jorcin
Dr. Jorge Fernández
Dra. Paola Sequeira

Fondo Nacional de Recursos (FNR):

Dr. Oscar Gianneo

Ministerio de Economía y Finanzas (MEF):

Ec. Leticia Zumar

Expertos Nacionales Consultados

Dr. Gustavo Giachetto
Dra. Marita Miralles
Dra. Norma Rodriguez
Dra. María del Carmen Tasende
Dra. Graciela Ubach

Equipo técnico del IECS

Dr. Adolfo Rubinstein
Dr. Andres Pichon-Riviere
Dr. Ezequiel Garcia Elorrio
Dra. Analía Lopez

Equipo de apoyo técnico

Dra. Alejandra Croci
Dra. Catherine Ausqui

1) INTRODUCCIÓN Y PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

“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 del área de la salud.

Hoy en día esas prestaciones se llevan a cabo a través de la Gerencia de Prestaciones de Salud, de la Dirección Técnica de Prestaciones en diferentes Unidades y Servicios que comprenden los siguientes Programas:

- Asistencia a la madre durante el embarazo, parto y puerperio y al Recién Nacido en forma integral los primeros 90 días de vida.
- Asistencia Primaria Infantil.
- Asistencia Odontológica y de Ortodoncia.
- Asistencia Integral al menor con Patología Congénita
- Ayudas económicas a discapacitados

Población Beneficiaria	Servicios del BPS
Embarazadas y púerperas, Recién Nacido, Niños	Unidad de Perinatología (UP) Centros Materno - Infantiles
Niños con patología congénita.	Departamento de Especialidades Médico Quirúrgicas (DEMEQUI)
Personas con Discapacidad	

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 leyes complementarias), ha determinado una serie de cambios y modificaciones en la cobertura de prestaciones de salud que brinda el BPS, obligando al organismo a realizar un análisis de su rol dentro del Sistema.

Este aspecto se fundamenta en las siguientes premisas:

- el BPS por sus fines y características no reúne las condiciones para ser considerado un prestador integral para el sistema de salud y por lo tanto no integra formalmente el SNIS.
- la incorporación sucesiva de colectivos al FONASA determina una disminución del número de beneficiarios generando una brecha entre la cobertura actual y futura, y los recursos existentes.
- la definición de prestaciones obligatorias para los prestadores integrales reguladas fundamentalmente por el decreto 465/008 y decretos complementarios (PIAS – Plan Integral de Atención a la Salud) origina superposición de coberturas entre los efectores del sistema y el BPS.
- El BPS cuenta con una gran experiencia acumulada en la atención de niños con defectos congénitos complejos 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.
- Las prestaciones que otorga el BPS no son de carácter universal. Estas comprenden a aquellos que adquieren su derecho a las mismas a través de trabajadores de la actividad privada, cotizantes del sistema de seguridad social.

Ante este nuevo escenario y con estas consideraciones, las autoridades del BPS han adoptado algunas definiciones estratégicas que apuntan a reorientar los servicios asistenciales propios reconociendo la experiencia y especialización en el plano asistencial.

Esto se recoge en el Plan Estratégico de Salud 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 las capacidades y experiencia existentes en el instituto”.

Históricamente el BPS a través de su Departamento de Especialidades Médico-Quirúrgicas (DE.ME.QUI) ha asistido a niños con defectos congénitos.

Por tal motivo el Directorio del BPS aprobó por el N° de RD 20-1/2011, como meta institucional para el segundo semestre del 2011: “Definir la canasta de prestaciones que proveerá el DEMEQUI 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”.

Enfoque del trabajo a realizar

El BPS considera necesario realizar una adecuación de los Servicios Médicos para evaluar su inserción en el SNIS definiendo para ello aspectos de índole técnico-asistencial, jurídico, y económico- financiero.

Para llevar a cabo este trabajo se ha creado la Comisión Interinstitucional integrada por el Ministerio de Salud Pública (MSP), BPS, y Fondo Nacional de Recursos (FNR), con el apoyo y participación del Ministerio de Economía y Finanzas (MEF).

Esta Comisión Interinstitucional viene llevando a cabo diferentes actividades dentro de las cuales se encuentran la recopilación del marco jurídico nacional en relación al tema, la identificación de la realidad epidemiológica del país, así como recogiendo la experiencia acumulada por medio de entrevistas a los equipos interdisciplinarios que trabajan en los Servicios Médicos del BPS. Ello se ha complementado con la consulta a expertos nacionales y regionales.

1) MARCO REFERENCIAL

Entre 2005 y 2011, en Uruguay la tasa de mortalidad infantil se redujo un 39%, pasando de 12,7 a 7.7 por mil nacidos vivos, por lo tanto existe un descenso sostenido y progresivo de la misma. (Tabla.1)

A pesar de estos logros, la mortalidad infantil por defectos congénitos ocupa el segundo lugar permaneciendo su tasa prácticamente constante desde hace décadas.

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.

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.

En el caso específico de nuestro país de acuerdo al número de nacimientos por año (48.000 nacidos vivos) la incidencia sería de aproximadamente en términos absolutos entre 1400 a 2400 RN con defectos congénitos por año, cifra que al año de vida ascendería a 3400 RN.

Los niños portadores de DC constituyen una población vulnerable, que requieren de un abordaje integral mediante equipos interdisciplinarios capacitados y con tecnología adecuada. Evitar y/o tratar la discapacidad asociada con esta patología representa un costo social y económico importante para cualquier país, pero deriva en beneficios personales, en calidad de vida, social y económica en el mediano y largo plazo.

En este sentido el MSP a través del Programa de la Niñez ha tomado este tema como prioritario implantando el Registro obligatorio de Malformaciones congénitas (Ordenanza 447/2009), fortaleciendo el Programa Nacional de la Pesquisa Neonatal y evaluando la necesidad de centralizar la atención y rehabilitación de niños con defectos congénitos complejos en un único lugar.

El Programa Nacional de pesquisa de Hipotiroidismo Congénito fue implementado hace 15 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) y finalmente en el año 2009 se incorpora la pesquisa de la fibrosis quística (Decreto 667/009).

En el año 2006 el MSP determina que la realización de las pruebas requeridas para detectar las enfermedades incluidas en este programa, se lleven a cabo en el Laboratorio de Análisis Clínicos del BPS.

Con respecto al rol del BPS en la atención de los defectos congénitos, este aspecto queda comprendido en la Ley 15084 del año 1980 y en el Decreto 227/981, que refieren a las prestaciones que brindará la Dirección de las Asignaciones Familiares, y en el Reglamento del Servicio Materno Infantil que aún se mantiene en vigencia.

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 de creación del 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 el PIAS no están incluidas la totalidad de las prestaciones para el tratamiento de los defectos congénitos. A manera de ejemplo, en el caso de los pacientes que nacen con Fisura Labio-Alveolo-Palatina (FLAP) su resolución quirúrgica está incluida en el catálogo pero el tratamiento de ortodoncia no lo está, así como otras prestaciones que apuntan a la recuperación total del paciente.

En oportunidad de la entrada en vigencia del SNIS, el BPS resolvió mantener la atención de los beneficiarios que venían siendo atendidos hasta el año 2007 aunque tuvieran derecho a afiliarse a un prestador integral debido a que la cobertura definida en el conjunto de prestaciones de salud no era total, generando conceptualmente una “doble cobertura”, sumado también a la falta de derogación expresa de la ley 15084.

El número de personas asistidas en DE.ME.QUI ha disminuido desde el año 2007 al 2011. Se estima en que a diciembre de 2011 este valor llegara a unas 17609 lo que determinará un descenso del 15% con respecto al 2007 (20599). Esto se ve reflejado en la disminución del número de consultas registradas en el DE.ME.QUI. A setiembre del 2011 son 13207 las personas asistidas. (Ver Anexos I y II)

En la actualidad el DEMEQUI cuenta con los siguientes servicios:

- **ESPECIALIDADES MEDICAS:** Cardiología, Dermatología, Endocrinología, Fisiatría, Gastroenterología, Genética, Hematología, Medicina General, Nefrología, Neumología, Nutrición y Pediatría general
- **ESPECIALIDADES QUIRÚRGICAS Y MÉDICOQUIRÚRGICAS:** 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 Sector administrativo

El DEMEQUI ha adoptado un modelo de atención en forma de Equipos Interdisciplinarios de Defectos Congénitos Complejos, con el objetivo de mejorar la calidad asistencial del niño y su grupo familiar, optimizando los recursos humanos y materiales, elevando el nivel académico y especialización de sus integrantes lo que incide directamente en la atención de esta población.

Existe amplia experiencia en la resolución de estas patologías que han generado conocimiento, reconocimiento, y legitimidad. Hay adhesión institucional de los equipos de atención lo cual evidencia una tendencia a perpetuarse, todo lo cual redundará en beneficios en la calidad, continuidad y en el seguimiento, desarrollándose un ciclo de atención que comprende en forma sucesiva: **pesquisa, captación, diagnóstico, tratamiento, seguimiento, y rehabilitación.**

Estas patologías son complejas en su diagnóstico, tratamiento, rehabilitación, además son de baja prevalencia e incidencia.

Los Equipos interdisciplinarios que actualmente funcionan en el DE.ME.QUI son:

- Equipo de Mielomeningocele
- Equipo de Fibrosis Quística
- Equipo de Errores Innatos del Metabolismo
- Equipo de Enfermedades raras
- Equipo de Epidermólisis Bullosa
- Equipo de Fisura Labio-Alveolo-Palatina (FLAP)
- Unidad de Cuidados Paliativos.

Tabla 1. Evolución de la Tasa de Mortalidad Infantil en Uruguay – 2005-2010

Años	Neonatal		Post-natal	Total	Total Nacidos Vivos	TMI
	Precoz	Tardía				
2005	225	102	271	598	47334	12,63%
2006	200	105	197	502	47422	10,59%
2007	202	114	257	573	48243	11,88%
2008	193	85	225	503	46814	10,74%
2009	163	72	215	450	47152	9,54%
2010	130	60	174	364	47200	7,71%

2) **OBJETIVO**

- Estudiar la factibilidad de creación de un Centro Especializado en Defectos Congénitos Complejos de cobertura universal, integrado al SNIS, que funcione en el ámbito de los servicios de salud del BPS.
- Definir un Conjunto de Prestaciones de Salud para defectos congénitos complejos que se desarrolle a través de equipos interdisciplinarios en el DEMEQUI.

3) ACTIVIDADES REALIZADAS

La Comisión Interinstitucional cumplió con una serie de actividades que se han ido desarrollando desde Mayo a Noviembre de 2011.

Se efectuó la revisión y análisis del conjunto de prestaciones que actualmente brinda el BPS en base a la normativa vigente, así como de documentos internos, protocolos y normas de atención. Se recopiló el marco normativo actual tanto del BPS como del MSP.

Se realizaron varios encuentros y entrevistas tanto con expertos en el manejo de defectos congénitos, como con los equipos que actualmente desempeñan sus funciones en el DEMEQUI.

El trabajo se desarrollo con la asistencia técnica del Instituto de Efectividad Clínica Sanitaria (IECS) de Argentina.

La dinámica de trabajo se llevo a cabo mediante reunión semanal de la comisión interinstitucional, y una reunión mensual con el equipo consultor.

En septiembre 2011 el equipo del IECS mantiene una serie de entrevistas con funcionarios del BPS a fin de conocer la organización y sus Servicios Médicos.

Como actividad final de esta etapa se realizo una consulta a un grupo reducido de 5 expertos, que tuvo como cometido evaluar el beneficio de la creación de un Centro Especializado de Defectos Congénitos Complejos y validar la metodología de trabajo,

RESULTADOS

La Comisión Interinstitucional analizo y clasifico las prestaciones que el BPS desarrolla en la actualidad, sugiriendo aquellas que permanecerían en su cobertura y aquellas que dejaría de otorgar por considerar que se encuentran comprendidas dentro de las obligaciones de los prestadores integrales o están bajo la cobertura del Fondo Nacional de Recursos.

Como producto de este análisis se identificaron entonces:

- a) prestaciones referidas a defectos congénitos no complejos. que se brindan en forma concomitante por los Servicios Médicos del BPS y los Prestadores Integrales. Teniendo en cuenta que éstas son obligatorias por parte de estos últimos se entiende que el BPS no debería brindarlas.
- b) prestaciones referidas a los defectos congénitos complejos que correspondería se brinden en los Servicios Médicos del BPS en el entendido que los pacientes con dichas patologías se beneficiarían de la atención bajo la modalidad de equipos interdisciplinario.
- c) prestaciones que en una etapa posterior al trabajo de la Comisión se pondrán a consideración para un nuevo análisis.

En la reunión de consulta con un grupo reducido de expertos nacionales, se obtuvo como conclusión la necesidad de que la atención de los pacientes portadores de defectos congénitos complejos sea en un centro único, donde equipos especializados brinden una atención interdisciplinaria, identificando este escenario en los Servicios médicos del BPS.

Por ello se entiende que estos servicios deberían continuar pero con modificaciones, enfatizando la necesidad de definir prestaciones ligadas a las patologías, la universalidad de la atención de las mismas, el impacto económico y el rol del BPS como financiador y como prestador buscando la separación de estas funciones.

De la evaluación realizada hasta la fecha y considerando la información recabada, mediante acopio documental, entrevistas y de la discusión, el grupo de trabajo sugiere que el Centro Especializado para la atención de defectos congénitos complejos en una primera etapa debería integrar a los siguientes equipos interdisciplinarios:

- **Equipo de Errores Innatos del Metabolismo.** 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

En el momento actual existen 88 pacientes en seguimiento portadores de: Fenilcetonuria, Hiperfenilalaninemia, Trastorno de la beta oxidación de ácidos grasos de cadena media y cadena larga, Galactosemia, Glucogénesis 1b, Síndrome Smith-Lemly-Opitz.

La Fenilcetonuria es la enfermedad metabólica que se detecta desde el 2008 en forma obligatoria por la pesquisa neonatal y desde su implantación hay 9 niños diagnosticados y controlados en DEMEQUI. Esta tiene una incidencia de 1/12000 nacimientos, con lo cual se estima 4-5 nuevos casos nuevos por año.

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 en el caso de la fenilcetonuria.

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

Actualmente hay 131 pacientes en seguimiento en los equipos de niños y de adultos, de los cuales 6 fueron diagnosticados por la pesquisa neonatal. La Asociación Honoraria de Fibrosis Quística tiene 140 casos registrados.

La incidencia de esta patología es muy variable según las distintas poblaciones, pero teniendo en cuenta las características étnicas de nuestra población se supone una incidencia de 1/3500 recién nacidos por lo que se esperarían 12 nuevos casos por año.

La expectativa de vida es aproximadamente entre 36 y 40 años de edad en los países desarrollados.

- **Equipo de Mielomeningocele.** 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.

En la actualidad están en control 320 pacientes.

La incidencia de ésta patología es de 1/800 recién nacidos vivos. Se estima que ocurren 60 nuevos casos por año.

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

- **Equipo de Fisura Labio-Alvéolo-Palatina** 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

Actualmente se encuentran en tratamiento 800 pacientes.

La incidencia de ésta patología es de 1/500-700 recién nacidos vivos., por lo que habría 80 nuevos casos por año.

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

- **Equipo de Epidermólisis Ampollar.** 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

Se encuentran en seguimiento 8 pacientes y su incidencia es de de 1.8/100.000 recién nacidos.

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.

- **Equipo de Enfermedades raras.** 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 variabilidad de enfermedades que se incluyen en esta definición, y a los efectos de determinar cuáles son las que se comprenderían en este equipo de atención, se acuerda que solamente se consideren aquellas de causa genética, que son de inicio en la infancia y que se acompañan de un fenotipo específico.

Hay actualmente en seguimiento 24 pacientes.

Las patologías que se atienden actualmente son: Enfermedad de Kabuki, Síndrome Amiotrófico, Trisomía 13, Distrofia Olivopontocerebelosa, Displasia Esquelética, Enfermedad de Moebius, Enfermedad de Rett, Mucopolisacaridosis tipo 1 y 2, Enfermedad Grubben, Déficit de Alfa 1 Antitripsina, Osteogenesis Imperfecta tipo 1 y 10 pacientes aun sin diagnóstico.

Se estima que de acuerdo a la prevalencia la proporción de individuos que padecerían defectos congénitos en el Uruguay potencialmente serían aproximadamente un total de 8.085. En relación a la Incidencia anual el número de nuevos casos se estima en 159.

Con estos datos y considerando el escenario por el cual los Servicios Médicos que se prestan actualmente en el Demequi y que se definieron anteriormente, pasaran a ser de cobertura universal, la población a captar sería aproximadamente de unos 6714 pacientes con defectos congénitos complejos.

De acuerdo a los datos actuales del DE.ME.QUI, se observa que se asistieron aproximadamente unas 1.400 personas en el último año, y que con la incidencia establecida, se estima la incorporación de 159 casos nuevos por año, los cuales serían asistidos en general por tiempos prolongados.

Tabla 2. Datos de Prevalencia e Incidencia de los Defectos Congénitos Complejos, año 2011

DEFECTO CONGENITO COMPLEJO	PACIENTES ASISTIDOS ACTUALMENTE	PREVALENCIA	PREVALENCIA POTENCIAL	INCIDENCIA ANUAL	PROBABLES NUEVOS CASOS	POBLACIÓN POTENCIAL A CAPTAR
Errores Innatos del metabolismo	88	1/15.000	220	1/12000	4	132
Fibrosis Quística	131	1/3.500	943	1/3.500	14	812
Mielomeningocele	320	1/1.375	2400	1/800	60	2080
Fisura Labio-Alvéolo-Palatina	800	9.37/10.000	3092	1/600	80	2292
Epidermólisis Ampollar	8	1/100.000	33	1.8/100.000	1	24
Enfermedades Raras	24	5/10.000	1397			1373
Total	1371		8085		159	6714

4) CONCLUSIONES

Los cambios originados por el SNIS determinan la necesidad de realizar un análisis del rol del BPS dentro del Sistema Nacional Integrado de Salud.

Las autoridades del BPS han adoptado definiciones estratégicas que apuntan a reorientar los servicios asistenciales propios reconociendo la experiencia y especialización en el plano asistencial.

Los aspectos técnicos analizados por la Comisión permiten reconocer en los Equipos Interdisciplinarios del DEMEQUI la experiencia acumulada y de calidad para el diagnóstico y tratamiento de los pacientes con defectos congénitos complejos, así como la importancia de contar con un Centro único especializado para la atención de estas enfermedades, lo cual fue compartido por el grupo reducido de expertos consultados.

Asimismo debemos marcar las limitaciones del trabajo realizado hasta el momento, dado que no han sido abordados diversos aspectos considerados de importancia para la continuidad del trabajo de esta Comisión.

Desde el punto de vista institucional no se ha discutido el rol a desempeñar por el mencionado Centro (por ej. prestador del SNIS).

Desde la esfera económica resulta relevante calcular el impacto del gasto en salud para el sistema en función del costo actual de las patologías tratadas y las modificaciones de la cobertura previstas, así como el financiamiento del mismo.

5) **BIBLIOGRAFIA**

- Banco de Previsión Social Plan Estratégico 2011-2015 [En línea]. - www.bps.gub.uy.
- Decreto 183/994 // Programa Nacional de Pesquisa de Hipotiroidismo Congénito. - 1994.
- Decreto 227/981 // Acerca de los servicios que mantendrá la Dirección de las Asignaciones Familiares. - 1981.
- Decreto 389/008 // Incorporación de la hipoacusia congénita a la pesquisa neonatal. - 2008.
- Decreto 416/007 // Incorporación de fenilcetonuria e hiperplasia congénita a la pesquisa neonatal. - 2007.
- Decreto 430/994 // Programa Nacional de Pesquisa de Hipotiroidismo Congénito. - 1994.
- Decreto 667/009 // Incorporación de la Fibrosis Quística a la pesquisa neonatal. - 2009.
- Dra. Graciela Queiruga Dra. Aida Lemes, Dra. Cristina Ferolla Pesquisa neonatal: Lo que puede prevenir una gota de sangre [Informe] / Banco de Previsión Social. - 2010.
- Ley 15084 // Dirección de las Asignaciones Familiares. Se establecen las prestaciones que servirá a los beneficiarios. - 1980.
- Ley 18211 // Creación del Sistema Nacional Integrado de Salud.
- Ministerio de Salud Pública La reducción de la tasa de mortalidad infantil (TMI) en Uruguay 2010 // Informe especial. - 2010.
- Ministerio de Salud Pública y Departamento Programación Estratégica en Salud Guía nacional para el seguimiento del recién nacido de muy bajo peso al nacer [Publicación periódica] // Arch Pediatr Urug. - 2010. - págs. 174-182.
- Ordenanza 447/009 // Formulario de Notificación de Defecto Congénito.
- Resolución 1439/82 // Resolución del Servicio Materno Infantil. - 1982.
- Social Banco de Previsión Boletín Estadístico 2011 [En línea]. - <http://www.bps.gub.uy>.

ANEXO No. 3

UNIDAD DE EVALUACIÓN Y MONITOREO DEL CRENADECER

1) INTRODUCCION

Los defectos congénitos 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 capacitados y con tecnología adecuada. Evitar y/o tratar la discapacidad asociada con esta patología 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.

2) JUSTIFICACION DE LA CREACION DE UNA UNIDAD DE EVALUACION Y MONITOREO

La evaluación es una herramienta poderosa, para la toma de decisiones, la identificación y corrección de errores en la implementación de actividades y la definición de intervenciones más eficientes y efectivas. No se plantea como un instrumento punitivo.

Se plantea la evaluación de dos grandes áreas: los procesos y los resultados.

La evaluación de procesos es aquella que se realiza regularmente para guiar y posiblemente corregir el desarrollo de las actividades, el objetivo principal es mejorar el funcionamiento del centro.

La evaluación de resultados, por el contrario pretende establecer en qué grado la puesta en marcha del centro, ha generado en la población los cambios esperados en las variables de resultado o de impacto.

Los objetivos planteados requieren de la definición de metas o estándares escalonados que permitan ir monitorizando el impacto que la puesta en funcionamiento del centro ha generado en la salud de la población objetivo.

Para establecer el grado de cumplimiento de estas metas es necesaria la definición de indicadores que reflejen fielmente el estado de situación.

La creación de una unidad de evaluación y monitoreo permitirá poner en funcionamiento un sistema de información que permita el cálculo de los indicadores de proceso y resultado y el análisis de otros datos generando información para retroalimentar al equipo de gestión, los

equipos técnicos y los usuarios con el fin de mantener altos estándares de calidad de funcionamiento en todas sus áreas.

3) OBJETIVO GENERAL

Realizar un seguimiento y evaluación de los procesos y resultados producidos en el marco de las tres subunidades (y sus subcomponentes) del centro de referencia especializado en defectos congénitos

4) OBJETIVOS ESPECÍFICOS

Realizar un seguimiento y evaluación de los procesos producidos en las tres unidades del centro de referencia del centro de referencia nacional

Realizar un seguimiento y evaluación de los resultados producidos en las tres unidades del centro de referencia del centro de referencia nacional

Contribuir a alimentar las bases de vigilancia epidemiológica del MSP

5) POBLACIÓN OBJETIVO

El personal que participa en las tres unidades del centro de referencia nacional

Los usuarios atendidos en las tres unidades del centro de referencia nacional

Los familiares de los usuarios que se asisten en las tres unidades del centro de referencia nacional

6) METODOLOGÍA

Se desarrollara un sistema de información que permita recoger los insumos necesarios para el cálculo de indicadores. El sistema también se diseñará de manera tal que este en dialogo con el sistema de vigilancia de estas enfermedades en el MSP.

Existe ya en la institución un sistema de información que recoge variables vinculadas a la asistencia. El mismo se readaptara para poder cumplir con los objetivos propuestos.

La definición de indicadores de proceso asistenciales se basara en:

- Procedimientos realizados
- Apego a las guías clínicas definidas
- Ingresos hospitalarios/CTI
- Tiempo de estadía
- Uso de recursos

La definición de indicadores de resultados se basará en las siguientes variables:

- Mortalidad/sobrevida
- Complicaciones
- Calidad de vida
- Inserción social
- Satisfacción de usuarios y familiares
- Carga de enfermedad generada por las diferentes patologías
-

7)ACTIVIDADES

Las actividades se centraran fundamentalmente en tres áreas básicas.

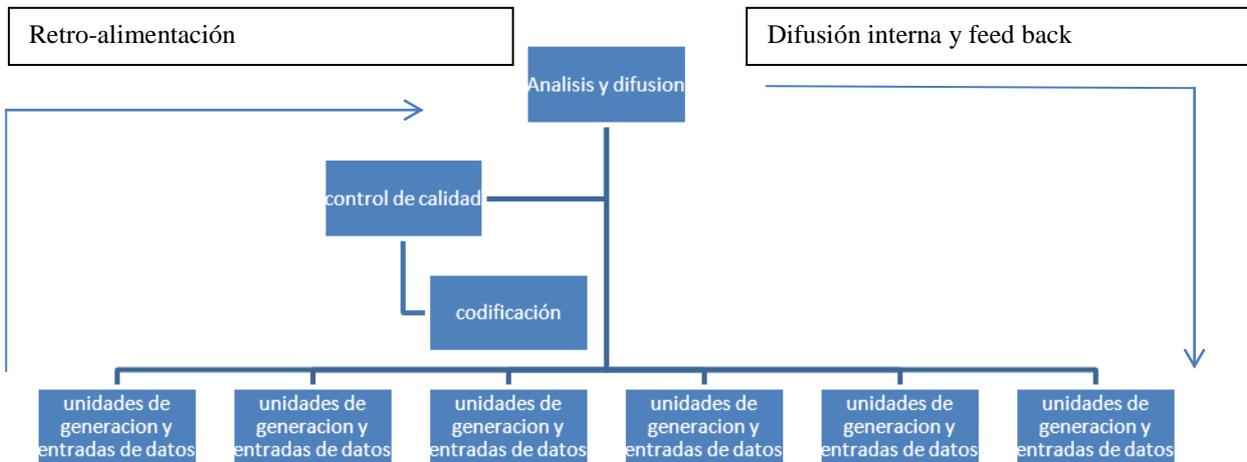
- a. La recolección de datos en un sistema de información compatible con el actual sistema
- b. La codificación de la información de diagnóstico y procedimientos mediante un sistema reconocido y ampliamente utilizado en nuestro medio lo que permita el dialogo con otras bases de datos del sistema nacional integrado de salud
- c. El análisis de los datos se realizara en forma continua y en tiempo adecuado
- d. La difusión interna de la información se realizara hacia las autoridades administrativas y hacia los propios técnicos involucrados en los procesos asistenciales como un elemento de feed back que permitirá la continua autoevaluación y corrección de inconsistencias

8)RECURSOS

- Materiales – elementos de hardware y software necesarios para la instalación del sistema
- Humanos- personal idóneo para el desarrollo y mantenimiento del sistema

Personal encargado del ingreso de los datos (personal asistencial y codificadores)

Personal técnico encargado del análisis de la información, la generación de informes, la difusión de los resultados y la modificación de los procesos si fuera necesario.

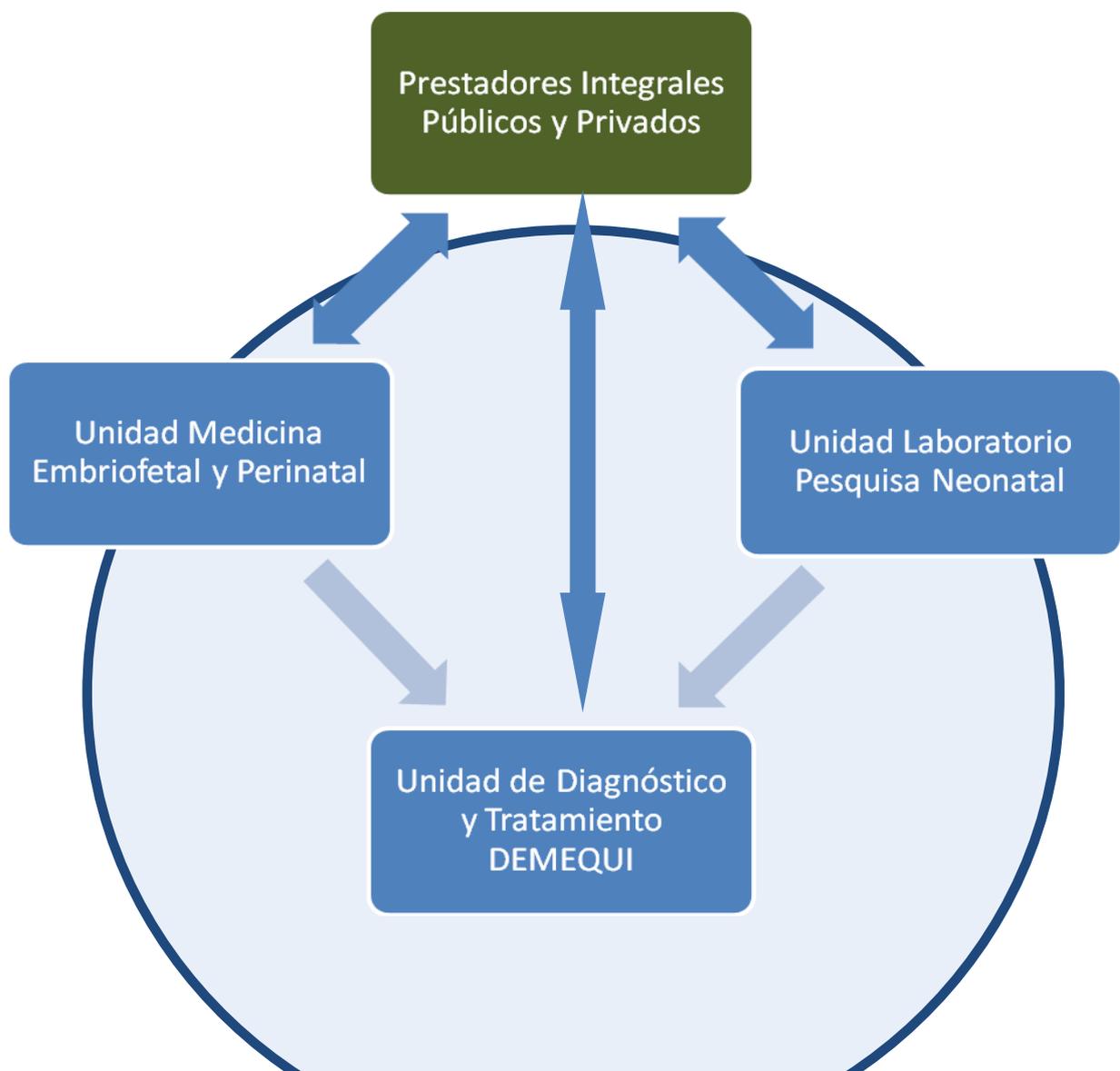


9)FACTIBILIDAD

Se deberán definir los requerimientos para la implementación de un sistema de información en el marco de la solución informática integral que soporta la gestión de los servicios de salud del instituto.

ANEXO No. 4

Flujograma Centro de Referencia Nacional Especializado en Defectos Congénitos y Enfermedades Raras



Centro de Referencia Nacional en Defectos Congénitos y Enfermedades Raras

ANEXO No. 5

LISTADO DE PROTOCOLOS DE PROCEDIMIENTOS INVASIVOS Y DE PATOLOGÍAS FRECUENTES DEL SERVICIO DE MEDICINA PRENATAL

1- Métodos Invasivos:

- Vellosidad Corial
- Amniocentesis genética
- Amniocentesis de 2ª mitad del embarazo
- Amnioinfusión
- Cordocentesis diagnóstica
- Cordocentesis Terapéutica
- Cardiocentesis
- Shunt vésico-amniótico
- Derivación Tóraco-amniótico
- Paracentesis fetal
- Reducción selectiva fetal en embarazo múltiple
- Coagulación de anastomosis vasculares
- Síndrome de brida amniótica
- Recepción de neonato con malformaciones
- Recolección de ADN neonatal

2- Según Patología:

- Alteraciones bioquímicas
- Anomalías de Líquido amniótico
- Hidrops no inmune
- Bridas Amnióticas
- Infecciones fetales
- Enfermedad hemolítica feto-neonatal
- Transfusión feto-fetal
- Teratoma sacro-coxígeo
- Malformaciones pleuro pulmonares
- Malformaciones de pared abdominal y gastrointestinales
- Malformaciones cardio vasculares
- Malformaciones nefro urológicas
- Displasia renal
- Malformaciones de SNC
- Anomalías cráneo faciales

ANEXO No. 6

Defectos congénitos y enfermedades raras Potencialmente Tratables en periodo prenatal y post-neonatal inmediato.

Eritroblastosis

Definición:	Enfermedad hemolítica fetal, secundaria a la incompatibilidad de Rh
Descripción:	Aparece cuando una mujer Rh ⁻ cursa embarazo con un feto Rh ⁺ . En estos casos, los anticuerpos maternos anti-Rh pasan a través de la placenta al feto, produciéndose una hemólisis en el mismo. La hemólisis es causa de anemia y de la aparición subsiguiente de eritroblastos en la sangre fetal.
Tratamiento sugerido:	Transfusión intrauterina mediante cordocentesis
Resultados:	Sobrevida de hasta el 90% incluso en fetos con Hidrops.

Hidrotórax-Quilotórax

Definición:	Derrame pleural fetal uni o bilateral.
Descripción:	Acumulación de líquido en el tórax fetal uni o bilateral que impide el normal desarrollo pulmonar.
Tratamiento sugerido:	Evacuación por punción guiada por ecografía.
Resultados:	Si no se acompaña de otras alteraciones la sobrevida es del 100%.

Malformación Adenomatoide Quística Pulmonar

Definición:	Crecimiento excesivo de bronquiolos respiratorios terminales que forman quistes de diversos tamaños. De acuerdo con el tamaño de los quistes se describen 3 tipos de enfermedad.
Descripción:	El parénquima pulmonar es sustituido por este crecimiento quístico que sustituye tejido pulmonar normal.
Tratamiento sugerido:	De acuerdo al tipo de malformación el tratamiento puede ir desde una conducta expectante, drenaje de los quistes, la inyección de esclerosante en los quistes e incluso la resección intrauterina de la masa.
Resultados:	Variable de acuerdo al tipo de malformación y la cantidad de parénquima pulmonar afectado.

Secuestro pulmonar

Definición:	Masas de tejido pulmonar no funcional que reciben su riego de una arteria sistémica anómala y no tienen conexión con el árbol traqueo bronquial.
Descripción:	Tejido pulmonar ectópico irrigado por un vaso que nace directamente de la arteria aorta.
Tratamiento sugerido:	Inyección bajo visión ecográfica de esclerosante en el vaso nutricio.
Resultados:	Variables, dependiendo de la localización del tejido y del tamaño.

Teratoma sacro-coxígeo

Definición:	Neoplasia constituida por tejido de las tres capas germinativas.
Descripción:	Tumor que está unido íntimamente al coxis proveniente de células somáticas totipotenciales que se originan a partir del nodo primitivo de Hensen.
Tratamiento sugerido:	Resección post natal o prenatal de acuerdo al tipo de tumor.
Resultados:	Depende de la diferenciación celular del tumor.

Síndrome de Banda Amniótica

Definición:	Grupo de anomalías congénitas que afecta las extremidades, las regiones craneofaciales y tronco.
Descripción:	Varían desde pseudosindactilia hasta amputación y también múltiples defectos craneofaciales, viscerales y de la pared del cuerpo.
Tratamiento sugerido:	Liberación fetoscópica de bandas amnióticas.
Resultados:	Dependiendo de los órganos y partes fetales afectadas.

Obstrucciones Urinarias

Definición:	Obstrucción de la vía urinaria fetal.
Descripción:	Obstáculo en la vía urinaria, extrínseco o intrínseco a la vía urinaria que puede presentarse a diferentes niveles del tránsito urinario. Si es bilateral determina hipoplasia pulmonar.
Tratamiento sugerido:	Derivación de la vía urinaria, o lisis fetoscópica de valvas uretrales.
Resultados:	Variables dependiendo de la causa de la obstrucción.

Hernia Diafragmática

Definición:	Defecto anatómico de un sector del diafragma.
Descripción:	Debido al defecto anatómico las vísceras abdominales ocupan el tórax

	fetal llevando a la hipoplasia pulmonar fetal.
Tratamiento sugerido:	Oclusión traqueal por fetoscopia.
Resultados:	Dependiendo del grado de hipoplasia pulmonar.

Gastrosquisis

Definición:	Defecto anatómico de la pared abdominal fetal paraumbilical
Descripción:	Debido al defecto anatómico las vísceras abdominales se exteriorizan y quedan en contacto con el líquido amniótico
Tratamiento sugerido:	Control prenatal según pautas y reparación del defecto lo más pronto posible post nacimiento
Resultados:	Sobrevida del 90%

Síndrome Transfusión intergemelar

Definición:	Transfusión intergemelar a lo largo de anastomosis vasculares placentarias.
Descripción:	Transfusión desequilibrada donde uno de los fetos actúa como donante y el otro como receptor.
Tratamiento sugerido:	Coagulación laser de las anastomosis.
Resultados:	Supervivencia del 70%.

Arritmias Cardíacas

Definición	Trastorno del ritmo cardíaco que puede acompañarse de consecuencias clínicas importantes como el desarrollo de hidrops.
Descripción	Los que son pasibles de tratamiento son: 1- Taquicardia supraventricular (TSV) 2- Aleteo auricular (flutter) 3- Fibrilación auricular 4- Taquicardia ventricular 5-bradicardia sinusal 6- Bigeminismo 7- Bloqueo AV
Tratamiento sugerido	Antiarrítmicos administrados a la madre
Resultados	Variables dependiendo del tipo de arritmia, de la asociación con otras malformaciones cardíacas, de la tolerancia materna al tratamiento y de la edad gestacional al momento del diagnóstico.

Mielomeningocele

Definición	Falta de cierre del tubo neural caudal durante la 4 ta semana de la gestación.
Descripción	Protuberancia de las meninges a través del defecto óseo en la línea media del raquis que forma un saco que contiene líquido raquídeo y tejido neural displásico.
Tratamiento sugerido	Es importante la prevención con ácido fólico prenatal.

	Reparación intrauterina por fetoscopia o a cielo abierto o post natal
Resultados	Variable dependiendo de la experiencia de los centros en tratamiento fetal.

Inmadurez pulmonar

Definición	Ausencia de diferenciación completa del árbol bronquial.
Descripción	
Tratamiento sugerido	Administración de corticoides a la madre.
Resultados	Reducción del SDR y mortalidad neonatal.

Tumores placentarios

Corioangioma

Definición	Neoplasia benigna más frecuente. Es una proliferación de vasos fetales que se originan debajo de la placa coriónica. Hemangioma.
Descripción	Incidencia del 1 %. Los de mayor tamaño (mayor a 5cm) tienen una frecuencia 1: 500 a 1:16.000 Nacidos vivos.
Tratamiento sugerido	Coagulación laser de vasos sanguíneos
Resultados	Los resultados aún son insuficientes. Si son pequeños no comprometen el embarazo. Los grandes se asocian a polihidramnios, hidrops, trombocitopenia, parto prematuro, preeclampsia y aumento de alfa feto proteína.

Teratoma placentario

Definición	Neoplasia derivada de las células germinales embrionarias totipotenciales.
Descripción	Poco frecuente se localiza entre el amnios y la placa corionica.
Tratamiento sugerido	No interfiere con el embarazo
Resultados	Sobrevida fetal buena.

Adenoma hepatocelular

Leiomioma placentario

Neoplasias secundarias

Definición	Secundarismo de neoplasmas maternos 1/ 1000 a 1/ 1500. (Melanoma, leucemias, cáncer de mama, linfomas, cáncer de pulmon). Secundarios a neoplasias fetales (neuroblastomas, leucemias, nevus pigmentarios)
Descripción	
Tratamiento sugerido	Según el primario: quimioterapia, radioterapia y/o cirugía
Resultados	Depende de la respuesta al tratamiento y del momento que sea necesario interrumpir el embarazo.

Atresia – estenosis obstrucción de la vía aérea superior

Definición	Obstrucción de la vía aérea superior
Descripción	Depende de la etiología puede ser por falta de desarrollo o ausencia de un sector de la vía aérea o por compresión externa de la vía aérea.
Tratamiento sugerido	EXIT
Resultados	Según la etiología, si se debe a compresión externa con el procedimiento EXIT 90 a 95% de sobrevida.

Ascitis

Definición	Acumulación anormal de liquido en la cavidad abdominal.
Descripción	Debida a múltiples causas.
Tratamiento sugerido	Depende de la etiología, drenaje o tratamiento específico.
Resultados	Variable dependiendo que pueda o no tratarse etiológicamente.

Hiperplasias suprarrenal congénita

Definición	Enfermedad genética, autosómica, recesiva en la que se produce un bloqueo en la síntesis de cortisol. Déficit de 21 d hidroxilasa
Descripción	Masculinización de genitales femeninos y pérdida de Na por la orina 1 cada 10.000 RN.
Tratamiento sugerido	Corticoides a la madre durante el embarazo para evitar las secuelas.
Resultados	Si se logra normalizar los niveles hormonales, los niños no tienen secuelas.

Hipotiroidismo

Definición	Descenso del nivel de hormona tiroidea en plasma sanguíneo.
Descripción	1/1000 mujeres son hipotiroideas. Determina abortos espontáneos, parto prematuro, EHE, malformaciones, muerte fetal, RCIU, retrasos y defectos del desarrollo neurológico del feto
Tratamiento sugerido	T4
Resultados	Con tratamiento adecuado no deja secuelas.

Infecciones virales

Definición	Impregnación viral por diferentes agentes
Descripción	El cuadro clínico depende del germen, en general cuanto mas precoz la infección, mas devastadores son los efectos sobre el feto.
Tratamiento sugerido	De acuerdo al germen, tratamiento específico, si hay administrados a la madre.
Resultados	Variables según el agente y la edad gestacional.

Labio y paladar hendido

Definición	Fisura a nivel del velo de paladar que comunica la boca con la cavidad nasal.
Descripción	3 tipos RCIU clínicos, vinculados a la clasificación etiológica, debida a múltiples causas.
Tratamiento sugerido	Depende de la etiología, algunos son tratables intrauterino.
Resultados	Variable según la causa.

Obstrucción pulmonar – aortica

Definición	Obstrucción parcial al flujo de salida del ventrículo izquierdo por malformación de la válvula aortica. 3% de las cardiopatías. 1/7000 RN.
Descripción	Varios tipos
Tratamiento sugerido	Valvulotomía, valculoplastia. Dilatación con balón.
Resultados	Variables dependiendo de la asociación con otras malformaciones.

Hemoglobinopatías

Definición	Trastorno hereditario en el que hay estructura y producción anormal de la hemoglobina
Descripción	Genera complicaciones infecciosas graves y posibles discapacidades en los niños si no se detecta y trata precozmente.
Tratamiento sugerido	Varía según el tipo desde transfusiones hasta esplenectomía o trasplante de médula
Resultados	Puede llegar a 90 % de curación

Restricción del crecimiento intrauterino

Definición:	Interferencia en el crecimiento que genéticamente debería alcanzar el feto.
Descripción:	Hay 3 tipos clínicos de restricción vinculados a la clasificación etiológica, causados por múltiples causas.
Tratamiento sugerido:	Depende de la etiología, algunos de ellos tratables intrauterino.
Resultados:	Variables según la causa.

Enfermedades de depósito

Definición	Conjunto de trastornos genéticos (más de 40), progresivos que afectan diferentes sistemas del organismo.
Descripción	Produce defectos en el desarrollo del SNC, hígado, pulmones, sistema inmune y neural, deformidades esqueléticas y muerte a edad temprana.
Tratamiento sugerido	Depende de cual se trate.
Resultados	Variables, para muchos trastornos hay tratamiento específico con enzimas recombinantes humanas.

Déficit de carboxilasas

Definición	Trastorno metabólico de herencia autosómica recesiva con déficit de enzima biotinidasa.
Descripción	Puede determinar en el RN Acidosis metabólica grave, convulsiones, hipotonía muscular, alopecia, dermatitis, inmunodeficiencia, atrofia óptica.
Tratamiento sugerido	Biotina desde el nacimiento.
Resultados	Revierte por completo.

Acidemia metil malónica

Definición	Trastorno hereditario autosómico recesivo que impide descomponer ciertas proteínas, acumulando ácido metil malónico.
Descripción	Produce encefalopatía progresiva, deshidratación, retardo del crecimiento, convulsiones, retardo mental.
Tratamiento sugerido	Dieta baja en proteínas y suplemento con precursores libres de aminoácidos de cadena ramificada.
Resultados	Depende de la mutación que presente.

Síndrome Smith – Lemly – Opitz

Definición	Enfermedad hereditaria autosómica recesiva por mutación del gen DHCR 7 del cromosoma 11 que determina ausencia de la enzima 7 dehidrocolesterol reductasa
Descripción	Produce retardo mental, anomalías en cara, extremidades, riñones, aparato genital, cerebro y otras.
Tratamiento sugerido	Sintomático con suplemento de colesterol.
Resultados	Depende del grado de afectación.

Estenosis del acueducto

Definición	Trastorno disráfico con ausencia o estrechez del conducto de Silvio, que lleva a marcada hidrocefalia.
Descripción	Produce ventrículos cerebrales dilatados, retardo mental, macrocefalia, paraparesia.
Tratamiento sugerido	Eventual derivación intrauterino o post natal.
Resultados	Variable según manro cerebral conservado.

Cardiopatías congénitas

Definición	Malformaciones que se producen en las primeras semanas de desarrollo.
Descripción	Son múltiples pero algunas de especial interés porque pueden ser tratadas intrauterino. 3 entidades: Estenosis severa de la válvula aórtica Estenosis severa de la válvula pulmonar Cierre prematuro del foramen oval en Ventrículo izquierdo hipoplásico
Tratamiento sugerido	Punción del corazón fetal guiada por ecografía pasando una guía y el catéter balón para realizar la dilatación.

Resultados	Estenosis aortica 20 – 30% Estenosis pulmonar 70 – 80% Atrioseptostomia 60%
------------	-----------------------------------------------------------------------------------

Inmunodeficiencia congénita

Definición	Defecto congénito hereditario. Hay por lo menos 7 tipos diferentes.
Descripción	Mayor susceptibilidad a infecciones, se inicia en el primer año de vida. Muchos se pueden diagnosticar por análisis molecular.
Tratamiento sugerido	Según el caso: ATB o antimicóticos IGIV Trasplante de medula ósea Terapia génica
Resultados	Variables dependiendo del tipo de trastorno.

Enfermedades que pueden beneficiarse en un futuro próximo:

Síndrome Lesch – Nyhan

Definición	Trastorno ligado al X producido por la carencia de la enzima HGP que recicla las purinas.
Descripción	Inflamación de articulaciones, cálculos renales y vesicales, retraso del desarrollo motor, hiperreflexia, comportamiento autodestructivo.
Tratamiento sugerido	Alopurinol, y sintomático
Resultados	Discapacidad progresiva y severa.

Enfermedad Tay – Sachs

Definición	Trastorno hereditario recesivo, localizado en cromosoma 15, que no se produce la enzima hexosaminidasa A que degrada un tipo de lípido que se acumula y degenera el SNC.
Descripción	Degeneración progresiva del SNC que aparece alrededor de los 6 meses de vida, perdiendo sus capacidades. La discapacidad lleva a la ceguera, sordera, retraso mental y parálisis.
Tratamiento sugerido	No hay actualmente. Fundamental prevención con diagnóstico prenatal.
Resultados	

Enfermedad de Sandhoff

Definición: Lipidosis

Enfermedad de Niemann-Pick

Definición: Lipidosis

Enfermedad de Wolman

Definición: Lipidosis

Leucodistrofias:

Definición: Trastorno genético que produce degeneración de la grasa de la vaina de mielina

Enfermedad de Leigh

Definición: Deficiencia de complejos mitocondriales

Gangliosidosis

Definición: Enfermedad de almacenamiento lisosómico

Enfermedad de Gaucher tipo II

Definición: Enfermedad de almacenamiento lisosómico

Enfermedad de Pompe

Definición: Enfermedad de almacenamiento lisosómico

Osteoporosis

Definición: Carencia de osteoclastos

Inmunodeficiencia combinada grave

Definición: Deficit enzimático severo

Síndrome de Wiscott-Aldrich

Definición: Mutación del gen que produce la proteína WASP

Descripción: Es ligada al X y produce inmunodeficiencia y plaquetopenia

Talasemia α

Definición: Mutación de un gen en el cromosoma 16

Descripción: Reduce síntesis de una o más cadenas de la globina

Anemia de Fanconi

Definición: Mutación en alguno de los genes que codifican proteínas que reparan ADN

Descripción: Es autosómica recesiva y produce pancitopenia

Enfermedad Granulomatosa Crónica

Definición: Defecto en los neutrófilos

Descripción: Ligado al X

Este último grupo de enfermedades serán tratables intraútero cuando se pongan a punto las técnicas de terapia génica y con células madre, que está muy próximo a protocolizarse.

ANEXO No. 7

FACTORES DE RIESGO PARA DEFECTOS CONGÉNITOS

- **Edad materna mayor de 35 años**
- **Edad paterna mayor de 50 años**
- **Antecedentes de defecto congénito**
- **Historia Familiar o Personal de malformación**
- **Historia Familiar o Personal de cromosomopatías**
- **Exposición a teratógenos (plomo, drogas)**
- **Abortos a repetición**
- **Anomalía ecográfica (morfológicas).**
- **Marcadores ecográficos de anomalía (huesos largos cortos, hipoplasia nasal)**
- **Sospecha de infección connatal**

ANEXO No. 8

LISTADO DE RECURSOS HUMANOS DEL SERVICIO DE MEDICINA PRENATAL

Especialidad

Horario en el SMP (*)

Médico ginecólogo / Encargado del SMP	Lunes de 08.00 a 12.00 Martes de 08.00 a 10.00 Miércoles de 08.00 a 10.00 y hasta 13.00 en CHPR Jueves de 08.00 a 12.00
Médico ginecólogo	Lunes y martes de 08.00 a 12.00
Médico ginecólogo ecografista	Lunes de 09.30 a 12.00 Miércoles y viernes de 09.00 a 12.00
Médico ginecólogo ecografista	Lunes, martes y jueves de 08.00 a 12.00
Médico neonatólogo	Miércoles de 08.00 a 11.00
Médico Genetista	Martes de 08.00 a 12.00
Obstetra partera	Lunes y jueves de 08.00 a 12.00
Lic. en Trabajo Social	Lunes a viernes de 08.00 a 13.00
Lic. en Psicología	Lunes a viernes de 09.30 a 14.00
Lic. en Enfermería	Lunes a viernes de 07.00 a 14.00
Aux. de Enfermería	Lunes a viernes de 06.00 a 14.00

(*)Nota: estos son los horarios que desempeñan en el SMP, la mayoría de ellos cumple funciones en otros servicios de la UP.

ANEXO No. 9

TAMIZAJE COMBINADO (TRANSLUCENCIA NUCAL, PAPP-A Y BHCG) PARA TAMIZAJE DE TRISOMIAS 21, 18 Y 13

INCIDENCIA DE LAS TRISOMÍAS DE INTERÉS (TRISOMÍA 21, 18 Y 13)

trisomías	ECLAMC (para América del Sur)*	
21	15.29	1/654
18	1.76	1/5681
13	1.17	1/8547

*Por 10.000 (incluye nacimientos, óbitos y abortos provocados)

SENSIBILIDAD Y ESPECIFICIDAD DEL MÉTODO COMBINADO DE ACUERDO A LA RS REALIZADA POR INSTITUTE OF HEALTH ECONOMICS, ALBERTA CANADÁ 2012

Estudios encontrados que evalúan la sensibilidad y especificidad del test combinado para detección de trisomías (especialmente la 21) y sus características.

Table T.7: Study characteristics on combined test for trisomy 21

Author year Country	Recruitment (Timing)	Median maternal age (yr) (range)	Median gestational age (wk) (range)	Pregnancy type	Study prevalence %
Alberta Health Services 2010 ⁹ Canada	Cohort (prospective)	32 (mean) (15–52)	11–13 ⁺⁶	Singleton	0.58
Avgidou 2005 ⁷ UK	Cohort (prospective)	34 (15–49)	11–13 ⁺⁶	ND	0.64
Benn 2007 ¹⁵ USA	Cohort (retrospective)	36.2	ND	Singleton	0.44
Borrell 2004 ¹⁹ Spain	Cohort (prospective)	31 (mean) (14–45)	7–12	Singleton	0.29
Cocclione 2008 ²³ Australia	Cohort (prospective)	31.3	12 ⁺²	ND	0.35
Jaques 2007 ³² Australia	Cohort (retrospective)	33 (16–51)	11 ⁺³ –13 ⁺⁶	Unselected	0.39
Leung 2009 ⁴² Hong Kong	Cohort (prospective)	32 (IQR: 30, 35)	11–13 ⁺⁶	Singleton and doubleton	0.34
Malone 2005 ⁴⁶ USA	Cohort (prospective)	21.6%≥35	10 ⁺³ –13 ⁺⁶	Singleton	0.25
Montalvo 2005 ⁴⁹ Spain	Cohort (prospective)	31.08±5.13 (mean±SD)	11 ⁺³ ±0.9 (mean±SD)	Singleton	0.42
Muller 2003 ⁵⁰ France	Cohort (ambispective)	ND	11–13	Singleton	0.46
Neimimaa 2001 ⁵² Finland	Cohort (prospective)	17.5%≥35	10–13	ND	0.31
Nicolaides 2005 ⁵¹ UK	Cohort (prospective)	31 (13–49)	12 (11 ⁺⁰ –13 ⁺⁶)	Singleton	0.43
Ochshorn 2001 ⁵³ Israel	Cohort (prospective)	ND	10–13	Singleton	0.15
Okun 2008 ⁵⁵ Canada	Cohort (prospective)	34	12.5 (mean)	Singleton	0.43
O’Leary 2006 ⁵⁶ Australia	Cohort (retrospective)	31 (14–47)	12 ⁺³ (8.8–14.4)	Singleton	0.27
Rozenberg 2006 ⁶² France	Cohort (prospective)	30.7 (28.0–33.9)	12 ⁺³ (IQR: 12 ⁺⁰ , 12 ⁺⁶)	Singleton	0.38
Schaelike 2009 ⁶⁴ Germany	Cohort (prospective)	31%≥35 yr	11 ⁺⁰ –13 ⁺⁶ wk	Singleton	0.56
Schmidt 2008 ⁶⁶ Germany	Cohort (retrospective)	31.3 (mean) (16–43)	11 ⁺⁰ –13 ⁺⁶	Singleton	0.54
Schielen 2006 ⁶⁵ Netherlands	Cohort (ambispective)*	36.5 (18–47)	11.5 (8.0–13.6)	Singleton	0.52
Scott 2004 ⁶⁷ Australia	Cohort (prospective)	32 (15–44)	11–14	Singleton	0.24
Soergel 2006 ⁷⁰ Germany	Cohort (prospective)	32.5 (16–44) 26.4%≥35	11–14	Singleton	0.36
Stenhouse 2004 ⁷¹ UK	Cohort (prospective)	31.5 (14–45)	93% 11–14	ND	0.30

EDAD GESTACIONAL A LA PRIMERA CONSULTA	TOTAL DE CASOS
1 – 12 semanas	29170
13 semanas	1779
14 a 19 semanas	6241

*En 45051 nacimientos

EDAD GESTACIONAL A LA 1ERA. CONSULTA	TOTAL DE CASOS	TOTAL DE CASOS + 10 %	% SOBRE TOTAL DE CASOS	% SOBRE CASOS VÁLIDOS
<= 13	30.949	34.044	70.1	74.6
14 a 27	9.395		21.3	22.6
28 o MAS	1.139		2.6	2.7
sin dato	2.659		6.0	
			N= 44.142	N válidos= 41.483

Número de casos esperados en la población que consulta antes de las 13 semanas

Trisomía 21 = 52

Trisomía 18 = 6

Trisomía 13 = 4

Total = 62

Calculo de estudios invasivos esperados (aproximados) para la población estudiada

TOTAL A TAMIZAR = 34044

El total de los estudios a realizar corresponderá a los verdaderos positivos + falsos positivos.

tamizaje	enfermo	No enfermo	
Positivo	Verdadero positivo	Falso positivo	
Negativo	Falso negativo	Verdadero negativo	
	Total positivos	Total negativos	

TOTAL POSITIVOS – 64

SENSIBILIDAD- VERDADEROS POSITIVOS/TOTAL POSITIVOS

$$0.91 = VP/64 = 0.91*64$$

VERDADEROS POSITIVOS= 58

TOTAL NEGATIVOS= TOTAL-VP= 34044 – 64= 33980

De acuerdo a la revisión sistemática de pruebas diagnósticas incluida las frecuencia de falsos positivos esperada es el 6% de todos los negativos. En nuestro país corresponde a 2038 casos

FALSOS POSITIVOS = 2038

El total de mujeres a las que se les ofrecerá un procedimiento confirmatorio invasivos será 2096. Las mujeres que se perderán de detectar son 6 por año.

TOTAL DE POSITIVOS (individuos pasibles de confirmación por técnicas invasiva) = 2096

ESCENARIO 2 (Mujeres mayores o iguales a 35 años)

Asumiendo que el riesgo global en estas mujeres es similar al que se presenta en la tabla a continuación.

Edad de la Madre (Años)	Incidencia del Síndrome de Down
Menor de 30 años	Menos de 1 de 1.000
30	1 de 900
35	1 de 400
36	1 de 300
37	1 de 250
38	1 de 180
39	1 de 135
40	1 de 105
42	1 de 60
44	1 de 35
46	1 de 20
48	1 de 16
49	1 de 12

Teniendo en cuenta los nacimientos ocurridos en mujeres mayores de 34 años podemos esperar:

Edad materna	CANTIDAD	%	Numero de T21
35	1557	3,46	4
36	1316	2,92	4
37	936	2,08	4
38	784	1,74	4
39	659	1,46	5
40	440	0,98	4
41	319	0,71	3
42	205	0,46	3
43	119	0,26	2
44	61	0,14	2
45	32	0,07	1
46	12	0,03	1
47	5	0,01	0
48	4	0,01	0
50	2	0,00	0
Total	6451		37

Asumiendo que la sensibilidad y especificidad de la técnica es similar en esta población que en la global.

TOTAL A TAMIZAR = 6451

VERDADEROS POSITIVOS = 34

FALSOS POSITIVOS = 385

TOTAL DE TAMIZAJES POSITIVOS (pasibles de confirmación por técnicas invasivas)= 419

Realizando el tamizaje en la población de riesgo por edad es posible detectar 34 de los 64 casos que se producirán en el año lo que representa 53% del total aproximadamente.

2) CALCULO DEL NÚMERO DE ESTUDIOS INVASIVOS POTENCIALMENTE REQUERIDOS LUEGO DE TAMIZAJE UNIVERSAL (a mujeres que inician su control en el 2º trimestre)

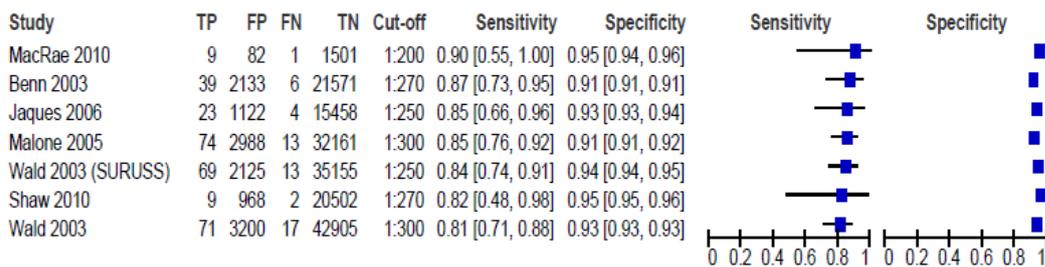
Se mantienen las mismas suposiciones que en el primer trimestre salvo el incremento de 10% en el total de nacidos vivos ya que la mayoría de los embarazos se pierden en el 1er trimestre.

Edad gestacional a la primera consulta	TOTAL DE CASOS
1 – 12 semanas	29170
13 semanas	1779
14 a 19 semanas	6241

El dato exacto de mujeres que inician el control de 14 a 18 semanas no es posible obtenerse siendo el intervalos de 14 a 19 el más aproximado correspondiendo a 6241 mujeres.

La sensibilidad y especificidad del método de tamizaje con hCG, AlfaFetoProteína (AFP), estradiol (uE3), Inhibina A (Inh A) es 0.85 (0.81-0.90) y 0.93 (0.91-0.95).

Figure T.32: Quadruple serum test for trisomy 21



Aplicando el mismo razonamiento (tomando como total las usuarias que consultan en el 2º trimestre que corresponden a 6.241 casos de acuerdo a los registros SIP 2012) que para los test del 1er trimestre la frecuencia real de aneuploidias sería:

Trisomía 21= 10

Trisomía 18 = 1

Trisomía 13 = menos de 1 por año (1 cada 2 años)

TOTAL DE EMBARAZOS CON PATOLOGIA = 11

Tomando la sensibilidad reportada la cantidad de verdaderos POSITIVOS es 9 casos y la cantidad de falsos positivos es 437.

TOTAL DE TAMIZAJES POSITIVOS (pasibles de confirmación por técnicas invasivas)= 446

Bibliografía

Institute of Health Economics. First and Second Trimester Prenatal Screening for Trisomies 13, 18, and 21 and Open Neural Tube Defects. Edmonton AB: Institute of Health Economics. 2012.

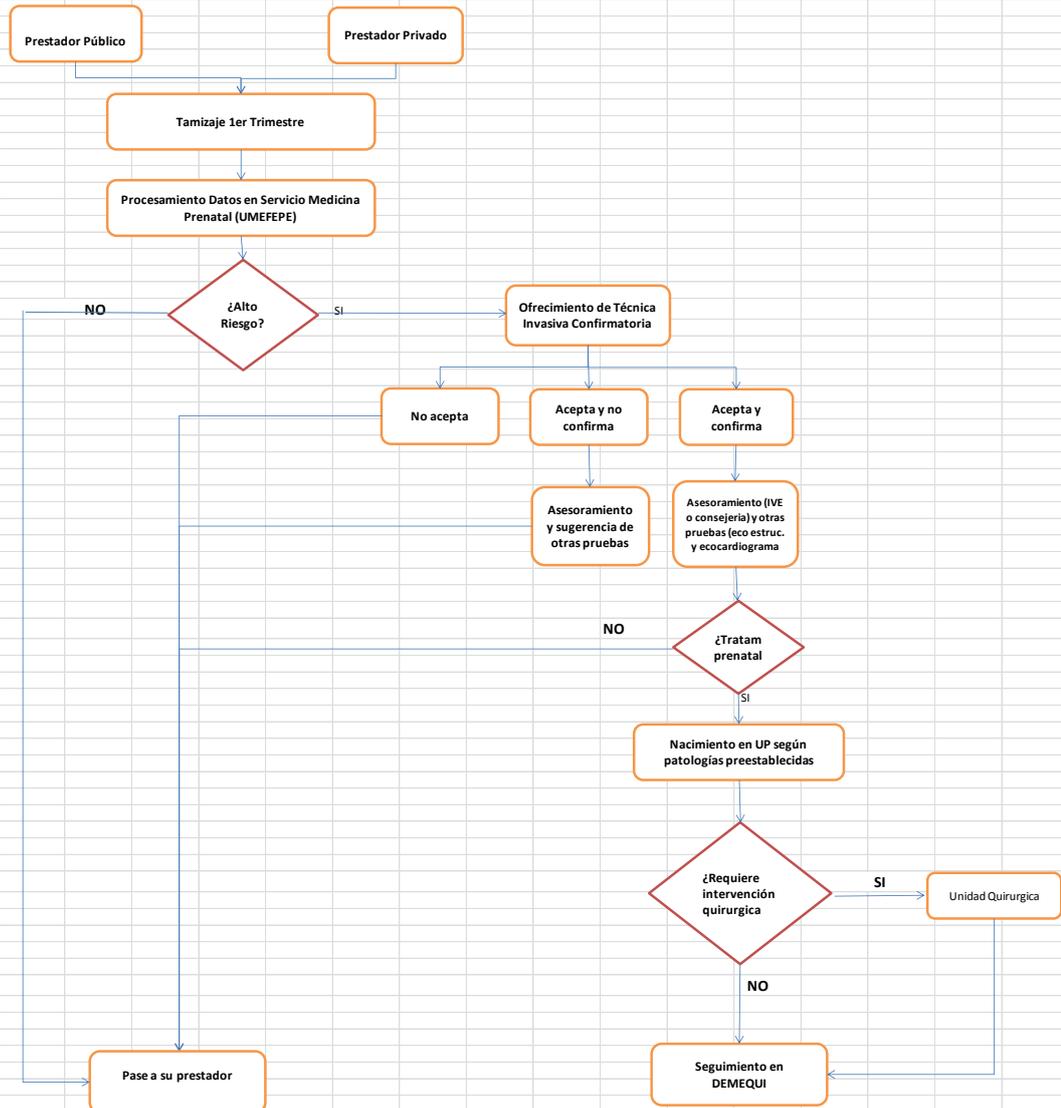
Sistema Informático Perinatal 2012. Comunicación directa UINS MSP.ECLAMC. Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas. CONSULTADO diciembre 2013 en <http://en.atlaseclamc.org/> Síndrome de down y edad consultado diciembre 2013 <http://www.nhs.uk/Conditions/Downs-syndrome/Pages/Causes.aspx>

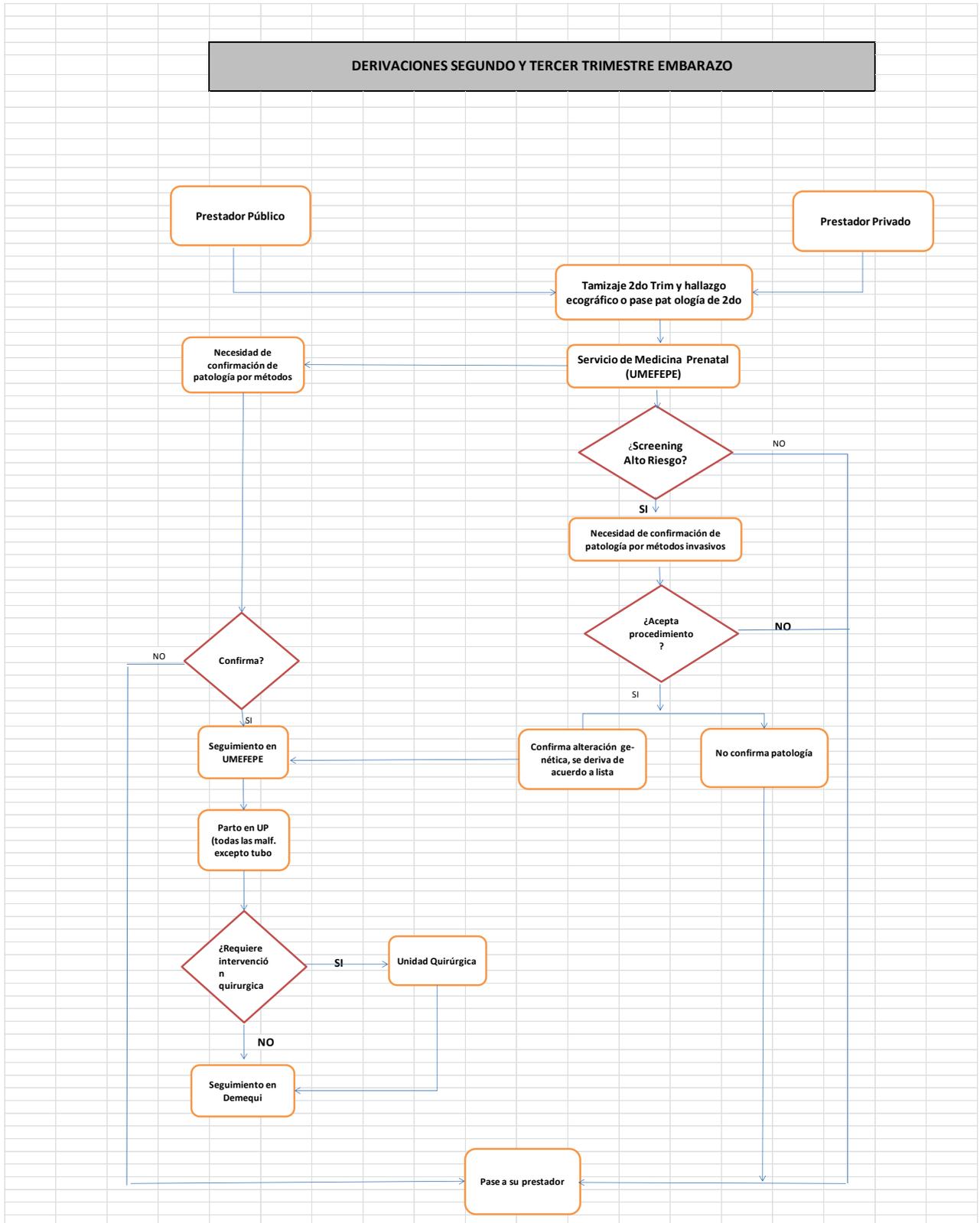
ANEXO No. 10

DIAGRAMA DE FLUJO

DERIVACIÓN A UNIDAD DE MEDICINA EMBRIOFETAL Y PERINATAL (UMEFEP)

DERIVACIONES PRIMER TRIMESTRE EMBARAZO





ANEXO No. 11

ESTIMACIÓN DE LAS HORAS DE GINECÓLOGO NECESARIA EN LA UNIDAD DE MEDICINA PRENATAL PARA EL PRIMER AÑO DE IMPLEMENTACIÓN DEL PROYECTO CENTRO DE REFERENCIA NACIONAL EN DEFECTOS CONGÉNITOS Y ENFERMEDADES RARAS

- 1) En base al estudio realizado “Tamizaje combinado (translucencia nual , PAPP-A y BHCG) para tamizaje de trisomías 21,18 y 13) se estimó en 2500 embarazadas por año (total primer y 2do trimestre) las que presentaban riesgo alto de presentar defectos congénitos y serían pasibles de ser derivadas para la realización de procedimientos invasivos. Para el cálculo se tomó como base la información ingresada en el Sistema de información Perinatal correspondiente al 2012,
.
- 2) En dicho trabajo se estima el número de embarazos que luego de los procedimientos invasivos darán verdaderos + para defectos congénitos. El número de embarazos con patología asciende a 69 por año.
- 3) A este número habría que sumar 150 embarazadas por año aproximadamente que por no haberse realizado el screening o habiéndolo realizado presentan hallazgos ecográficos .
- 4) De acuerdo a la estimación realizada se proyectó para el primer año de funcionamiento del Proyecto , la Unidad de Medicina Prenatal recibiría el 50 % de las embarazadas estimadas por año. Es decir:
 - 1250 embarazos para realización de procedimiento
 - 35 embarazos con patología confirmada por screening
 - 150 embarazos diagnosticados con ecografía patológica
- 5) Teniendo en cuenta los tiempos estimados de atención en la Unidad de Medicina Prenatal:
 - 60 minutos por paciente promedio para firma de consentimiento informado y realización de punción.
 - 45 minutos de atención con todo el equipo en casos de presencia de embarazo patológico confirmado.

- 20 minutos de atención por parte de ginecólogo en caso que el procedimiento invasivo no haya detectado patología.
- 6) Por lo antes expresado el tiempo destinado para la atención expresado en horas de ginecólogo por año es el siguiente:
- a) 1250 procedimientos x 1 hora= 1250 horas por año, 104 horas por mes y **5 horas por día** , (contabilizando 22 días hábiles de trabajo en el mes)
 - b) 35 personas se les confirma patología y requieren citación con todo el equipo x 45 minutos = 26 horas por año. Además se realiza otra consulta de control x 20 minutos = 12 horas por año. Total 38 horas por año.
 - c) 1215 embarazadas cuya punción dio negativo son citadas para entrevista de asesoramiento con ginecólogo, insume un estimado de 20 minutos. Total 405 horas x año, Si sumamos b y c da un total de 443 horas por año, 37 horas por mes y **2 horas por día**
 - d) 150 embarazadas son derivadas por hallazgos ecográficos , se realiza 2 entrevista de asesoramiento con todo el equipo estimada en 45 minutos promedio. Tota 1 50 x 45 minutos x 2 = 226 horas por año. Además se debe incluir otro control ginecológico 150 x 20 minutos = 50 horas por año. TOTAL 276 horas por año, 23 horas por mes . **1 hora por día.**

Total de horas diarias= 8 horas

En resumen el total de horas de ginecólogo necesarias para la atención en forma semanal en el Servicio de Medicina Prenatal para el primer año de implementación del Proyecto Centro de Referencia Nacional en Defectos Congénitos y Enfermedades Raras asciende a 40 horas semanales.

ANEXO No. 12

PLAN PILOTO PARA LA DETECCIÓN DE PATOLOGÍAS PASIBLES DE SER PROPUESTAS PARA SU INCLUSIÓN EN EL PROGRAMA DE PESQUISA NEONATAL

1) Introducción

A partir de la década del 90 se introdujo a los programas de Pesquisa Neonatal la tecnología de Espectrometría de Masa en Tándem (Ms-Ms). La enorme ventaja de estas tecnologías es que permiten en una gota de sangre (3mm) detectar muchos metabolitos y por lo tanto pesquisar varias enfermedades. Para ello, se estudian los puntos de corte de esos metabolitos y las relaciones entre algunos de ellos.

Anterior a esta tecnología para cada enfermedad era necesario poner en marcha una técnica diferente, en cambio con la Ms-Ms, en un solo ensayo se pueden pesquisar varias enfermedades.

De las enfermedades pesquisadas, algunas son poco frecuentes, pero el detectarlas evita muchos exámenes innecesarios buscando la causa de los síntomas o afección del niño y lo que es muy importante el asesoramiento genético a la familia dado que todas son de base genética.

2) Objetivo

El objetivo de este plan es ver en nuestra población que errores congénitos del metabolismo como: aminoacidopatías, acidemias orgánicas y defectos de la beta oxidación, se podían detectar y tratar tempranamente.

El plan piloto comenzó en el LPN en diciembre de 2008, anteriormente desde junio 2007 se procesaban muestras para determinar fenilalanina por un método fluorométrico, no habiéndose detectado ningún caso. En enero 2009 se detectó a la primera niña portadora de fenilcetonuria clásica, por Ms-Ms.

Dado nuestro interés en el tratamiento oportuno de patologías sin síntomas clínicos al nacer pero con pruebas bioquímicas que los detectan, vemos que de acuerdo a las recomendaciones del American College of Medical Genetic (ACMG) la primera enfermedad aconsejada de ser incluida en los programas de Pesquisa es la Deficiencia de AcilCoA Deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena media o MCAD. La misma está incluida en el programa piloto desde 2008 y se han detectado 3 niños. Siguen este score el HC y la PKU, estando en 4to lugar la deficiencia de Biotinidasa. Esta enfermedad no está incluida en el estudio de Ms-Ms sino que requiere otra tecnología realizable en nuestro servicio y de muy bajo costo.

Por otro lado y también referido a las recomendaciones de ACMG y considerando que en nuestra población hay un 8 % de afrodescendientes se entiende fundamental la búsqueda sistemática por Pesquisa Neonatal de Hemoglobinopatías. Se ha comenzado en enero 2013 esta pesquisa y se han detectado 2 niños afectados y más de 80 portadores del rasgo. Esta técnica requiere una tecnología diferente a las anteriores en base a la cromatografía líquida de alta performance (HPLC).

Se considera que la incorporación de nuevos estudios (pesquisa de nuevas enfermedades) a un sistema de Pesquisa Neonatal en funcionamiento no lo encarece

significativamente, dado que lo más difícil y complejo es la red de toma y envío de muestras y captación de los niños probables positivos.

3) Costos

Se ha trabajado para determinar los costos de la pesquisa neonatal. Esta información se encuentra disponible de requerirse.

4) Patologías que integran el Programa Piloto de Pesquisa

- 1) BIOT Déficit de Biotinidasa
- 2) SCA Déficit de Acetil CoA de cadena corta
- 3) IVA Acidemia Isovalérica
- 4) MSUD Leucinosis o enfermedad de la orina con olor a jarabe de Arce
- 5) VLDCAD Déficit de Acetil CoA de cadena muy larga
- 6) HbS/Th Hemoglobinopatía y Talasemia
- 7) Hb S/C Hemoglobinopatías S y C o células en forma de hoz o falciformes**
- 8) LCHAD Acetil CoA de cadena larga
- 9) GA-1 Acidemia Glutárica tipo 1
- 10) HMG Hidroxi metil glutaril CoA
- 11) MUT Ac. Metilmalónica por déficit de mutasa
- 12) HCY Homocisteinuria
- 13) 3-MCC 3 metil CoA Carboxilasa
- 14) Cb 1 A, B Acidemia metil malónica por déficit de Cobalamina**
- 15) PROP Acidemia propiónica
- 16) CUT deficiencia primaria del transportador de carnitina
- 17) CIT Citrulinemia**
- 18) ASA Aciduria Arginil Succinica
- 19) TYR Tirosinemia
- 20) MCD déficit de múltiples carboxilasas

** casos ya encontrados en el plan piloto

5)Tratamientos

Deficiencia de Biotinidasa: Su tratamiento es de muy bajo costo y muy efectivo, consiste en el aporte de Biotina vía oral.

Hipotiroidismo: hormona tiroidea T4

PKU: tratamiento dietético restringido en fenilalanina. Requiere leche especial sin fenilalanina.

Otras aminoacidopatías: esquema similar a PKU, restricción dietética y aporte de fórmulas especiales.

Defectos de Beta oxidación mitocondrial de ácidos grasos: en este grupo está la MCAD. Evitar ayunos prolongados, aporte de carnitina.

Acidosis orgánicas: restricción de proteínas, aporte de carnitina y en algunos casos, de vitaminas.

Hemoglobinopatías: evitar el aporte de Hierro ante anemias, profilaxis con Penicilina, evitar falta de oxígeno (alturas) y esfuerzos físicos competitivos.

Hiperplasia Suprarrenal congénita: compensar el déficit electrolítico en los perdedores de sal y compensación hormonal.

6)Niños estudiados y detectados por el Programa Piloto MsMs en el periodo dic/2008 a dic/2013

- 251.069 niños

Casos Confirmados = 4

1 Citrulinemia

2 Acidemias metilmalónicas

1 Déficit de Vitamina B12 materna

Programa piloto Hemoglobinopatías

Periodo dic/2012 a dic/2013 - Número de muestras procesadas: 51.000

Casos Confirmados= 3

ANEXO No. 13

Equipamiento del Laboratorio de Pesquisa Neonatal

1	HPLC	Dionex Ultimate 3000	8005673
1	Masa	Applied Biosystem	API 3200
	UPS	Santakups	110323-06010001
1	UPS	Santakups	110323-06010002
1	UPS	Smart on line	245349
1	Generador de Nitrógeno	Nitrogen Peak Scientific	N300DR
1	Agitador	Barnstead	Lab Line
1	Estufa Incubadora	Quimis	
1	Centrífuga refrigerada	Labconco	
1	Campana de extracción	Labconco	
1	Evaporador de muestras	Evaporex	
1	Sonicador	Ultrasonic	
1	Vortex	Quimis	206
1	GC/Masa	Agilent Technologies	
1	HPLC	Dionex ICS-5000	11020162
1	Generador de Nitrógeno	Peak Scientific	
1	Destilador de Agua	Barnstead	Easy Pure Rodi
1	Vortex multitubo	VWR	VX-2500
1	Estufa Pupinell	Delne	98104
1	Evaporador de muestras	Techne	Sample Concentrator
1	Centrífuga	Alphos	
1	Estufa	Alphos REX C700	
1	Campana de extracción	Quimis	
1	Agitador	Biodiagnóstico	Full
1	Balanza analítica	OHAUS	Discovery
1	Bomba de vacío	Quimis	7121491
2	Heladeras	Cuder	500083
1	Heladera	Fagor	
1	Freezer	Cuder	Berjoya
1	Pipeta 10-100 µL	Denville	
1	Pipeta 1000 µL	Scorex	Acura 815
1	Pipeta 20 µL	Kacil	34187
1	Pipeta 100-1000 µL	Denville	
1	Pipeta multicanal 40-350 µL	Scorex	Acura 855
1	Pipeta 10-100 µL	Calibra	852
1	Pipeta multicanal 40-350 µL	Scorex	Acura 855
1	Pipeta 100-1000 µL	Scorex	Acura 825
1	Pipeta 100 µL	Scorex	Swiss 6022265
1	Pipeta multicanal 40-350 µL	Scorex	

ANEXO No. 14

Incidencia y prevalencia de las enfermedades de baja frecuencia en Uruguay

Dra. Alicia Alemán Junio 2012

1) Introducción

Las enfermedades raras (ER), aunque de prevalencia baja, son potencialmente mortales o debilitantes a largo plazo, es por esto que constituyen una prioridad en las políticas de salud.

Dadas las características de alta complejidad y baja prevalencia, estas enfermedades precisan ser tratadas desde un enfoque global, con una clara coordinación de los equipos de atención, así como cooperación en las áreas de investigación, diagnóstico y tratamiento.

2) Objetivo

Estimar la prevalencia (en menores de 5 años) e incidencia anual en el Uruguay de 6 patologías de las denominadas de baja frecuencia: fisura labio-palatina, Epidermólisis Ampollar, Mielomeningocele, Errores innatos del metabolismo, Fibrosis Quística, enfermedades raras.

3) Metodología

Existe muy poca literatura nacional que permita estimar la incidencia y prevalencia de estas patologías en el país.

Para proporcionar una estimación de la prevalencia y la incidencia de las enfermedades raras en Uruguay se realizó una revisión sistemática de la literatura comenzando por fuentes estudios nacionales y continuando por estudios regionales e internacionales.

Para realizar esta búsqueda se han utilizado varias fuentes de información:

- Páginas Web: Orphanet y ICBDSR (ver referencias);

- bases bibliográficas electrónicas: Medline, LILACS y la biblioteca Cochrane que han sido consultada utilizando el algoritmo

de búsqueda: «Nombre de enfermedadess» AND Epidemiology[MeSH:NoExp] OR Incidence[Title/abstract] OR Prevalence[Title/abstract] OR Epidemiology[Title/abstract] ;

- Libros de Medicina y literatura gris fueron también fuentes de datos importantes.

Finalmente se intentaron consultar estadísticas de nacimientos ocurridos en el Centro Hospitalario Pereira Rossell a través de la solicitud informal a la directora del Hospital Pediátrico (Dra Marina Stoll) de información sobre las cirugías de corrección de fisuras palatinas realizadas en el hospital en un año en menores de 1 año y la consulta a la Dra Ima Leon (directora del Hospital de la Mujer) sobre nacimientos con malformaciones del tubo neural en 1 año.

Se consultó también a la Dra Mariella Larrandaburu (Directora Nacional del Registro de Malformaciones congénitas del MSP)

Los valores de referencia de la población nacional fueron obtenidos del Censo nacional 2011 y se representan en la tabla 1.

Tabla 1: Valores de población de 0 a 5 años correspondiente al censo 2011.

Edad	Total	Hombre	Mujer
------	-------	--------	-------

0	42.888	22.029	20.859
1	43.390	22.026	21.364
2	44.008	22.532	21.476
3	44.613	22.926	21.687
4	45.446	23.191	22.255
5	45.277	23.134	22.143

Mortalidad Infantil: 7,7/1000 nacidos vivos en 2010 y 8,93/1000 nacidos vivos en 2011.

Natalidad: 14,42/1000

Total nacidos: 46.706 en 2011

Mortalidad menores de 5 años: 11/1000 nacidos vivos

Esperanza de vida al nacer: 77 años 2010

Los cálculos del número de niños con las patologías en estudio que se espera se diagnostiquen al nacimiento se calculan en base a la incidencia seleccionada relacionada con el número total de nacimientos.

En algunos casos se consideró la metodología propuesta por Orphanet (Orphanet 2012) para el cálculo de prevalencia (o en su defecto incidencia)

- Para defectos congénitos y enfermedades raras que aparecen al nacer:

Prevalencia = incidencia al nacer x (esperanza de vida del paciente/esperanza de vida de la población general)

- Para las otras enfermedades raras:

Prevalencia = incidencia x duración media de la enfermedad rara.

4)Resultados

Fisura palatina/ labio leporino con o sin fisura palatina

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.

Enfermedad	Chile* (Maule) n/10.000 nacidos 2005- 2009	Costa Rica * n/10.000 nacidos 2005-2009	Cuba * n/10.000 nacidos 2005- 2009	Italia * n/10.000 nacidos 2005-2009	Mexico* n/10.000 nacidos 2005- 2009	ECLAMC * n/10.000 nacidos 2005-2009	España* n/10.000 nacidos 2005- 2009	Uruguay** n/10.000 nacidos 1982-1990	Orphanet *** n/10.000 población
Fisura palatina	3,7	2,8	1,85	6,1/4,57/7,82	2,84	4,36	3,43		5
Labio leporino con /sin fisura palatina	10,4	6,8	4,75	6,64/7,0 3/9,31	13,02	12,54	3,12	9,37	

*ICBDSR 2011

**ECLAMC 1982-2000

*** Orphanet 2012

De acuerdo a los datos aportados (realizando un cálculo conservador) y considerando una prevalencia a lo largo de los años estable (supuesto que podría ser erróneo si se incrementa la suplementación preconcepcional con ácido fólico) esperaríamos 43 casos nuevos por año labio leporino con /sin fisura palatina (tomando la incidencia regional 2005-09 de 9,37

por 10.000) y 59 casos nuevos (si consideramos una incidencia nacional 1982-90 de 12,54 por 10.000) y 20 casos nuevos de Fisura palatina sin labio leporino (si tomamos una incidencia de 4,36 por 10.000).

Dado que la esperanza de vida no se modifica para estos pacientes esperamos una prevalencia aproximada de 100 casos de **Fisura palatina sin labio leporino** en menores de 5 años y de 276 y 206 casos de **Labio leporino con /sin fisura palatina** para incidencias al nacimiento de 12,54 y 9,37 por 10.000 respectivamente.

Mielomeningocele

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. Su incidencia disminuye con la administración periconcepcional de ácido fólico. Se estima que en el Uruguay, solamente 60% de las mujeres que consultan precozmente para el control del embarazo reciben ácido fólico y se desconoce la frecuencia de ingesta preconcepcional (lo que constituye la estrategia de más alto impacto). Esta realidad podría cambiar si se universaliza la suplementación de ácido fólico (MYSU 2008)

Enfermedad	Chile*	Costa Rica *	Cuba *	Italia *	Mexico*	ECLAMC *	España*	USA*	ROU**	ROU**	ECLAMC **	Orphanet ***
	(Maule)	n/10.000 nacidos	CHPR	CASMU	82-2000	n/10.000 población						
	n/10.000 nacidos	2005-2009	2005-2009	2005-2009	2005-2009	2005-2009	2005-2009	2005-2009	82-2000	82-2000		
	2005-2009											
Espina bifida	1,04	2,9	4,1	3,14/2,75/2,51	5,77	8,55	0,87	3,2/4,2	16,28	8,77	16,36	5

*ICBDSR 2011 **ECLAMC 1982-2000 *** Orphanet 2012

De acuerdo a las cifras de ECLAMC 2005-2009 el número de recién nacidos con mielomeningocele sería 39 por año (creemos el más adecuado) y si tomamos el valor reportado para Uruguay por ECLAMC hasta el 2000 sería de 75. La prevalencia a 5 años dependerá de la mortalidad en esta población, no contamos con cifras nacionales pero de acuerdo a las cifras del Children Hospital of Philadelphia es del 10% es decir que la prevalencia a 5 años sería de 180 a 338 (para incidencias al nacer de 8,55 y 16,36 respectivamente). Nos inclinamos por tomar el valor regional de los años 2005-2009 ya que incluye mezcla de poblaciones con y sin suplementación de ácido fólico.

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 y que actualmente está incluido dentro de las patologías de pesquisa neonatal. Su estimación se basa en las características genéticas de las poblaciones.

Para Uruguay sería esperable que la prevalencia de presentación fuera similar a las de España o Italia (sitios de donde proviene la mayoría de los antepasados de la población Uruguaya), sin embargo existe un estudio que muestra que el comportamiento de la frecuencia es diferente (Cardozo et al 2004).

Para el cálculo de la incidencia podemos usar los datos aportados por el laboratorio de pesquisa neonatal. Existe en Uruguay la pesquisa sistemática de todos los recién nacidos para algunas patologías entre las que se encuentra la FQ. Una vez que una prueba de pesquisa resulta se hace la confirmación de la patología por otros test. En el caso de la FQ la incidencia encontrada es de 1 caso en 7111 recién nacidos.

Enfermedad	Orphanet	Cardozo et al 2004	Pesquiz neonatal
	n/10.000 población 2010	n/10.000 población	n/10.000 RN 2010-2011
Fibrosis quística	1,26	0,69	1,4

De acuerdo a los datos del laboratorio de pesquisas se diagnosticarían aproximadamente 6 a 7 nuevos casos por año. Esto nos diría que habría aproximadamente 31 casos en menores de 5 años.

El estudio de Cardozo tomó una muestra de 15 servicios asistenciales de Montevideo (10 privados y 5 públicos) y analiza la sangre de 500 personas tomadas al azar (previa solicitud e consentimiento informado) en búsqueda de la mutación AF508 (responsable de la Fibrosis quística) que concurren al servicio por diversas razones no vinculadas a la FQ. Los autores calculan la prevalencia de la FQ en base a la presencia de la mutación llegando a una prevalencia de 0.69 por 10.000 personas. De acuerdo a estas cifras la prevalencia de la patología en Uruguay sería de 221 personas portadoras de la enfermedad.

Epidermólisis Ampulosa

Agrupar 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.

No se encontraron estudios epidemiológicos a nivel nacional ni regional, las prevalencias encontradas corresponden a los registros Europeos (Orphanet 2012) y Norteamericano.

Enfermedad	National registryUSA población	EB n/10.000	National registry USA n/10.000 nacidos vivos
Epidermolisis Ampullosa	0,20		0,08

EB – Epidermolisis Bullosa

De acuerdo a estas cifras la prevalencia en Uruguay sería 40 personas (dependiendo de la mortalidad de la enfermedad) y la incidencia 1 nuevo caso cada 3 años.

Errores innatos del metabolismo (EIM) (fenilcetonuria)

Se conocen como EIM a 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.

La Fenilcetonuria es uno de los EIM siendo la enfermedad metabólica que se detecta desde el 2008 en forma obligatoria por la pesquisa neonatal. Esta tiene una incidencia de 1/12932 (datos 2008-2010 del laboratorio de Pesquisa Neonatal) nacimientos, con lo cual se estima 4 nuevos casos por año. La expectativa de vida depende en gran medida de la incorporación de una dieta adecuada en las etapas más tempranas de la vida, por esta razón es difícil establecer la prevalencia a nivel nacional.

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. No existen datos nacionales en relación a la prevalencia e incidencia de estas enfermedades y dada su gran heterogeneidad es difícil establecerlo. El registro nacional de malformaciones congénitas fue creado en nuestro país por ley y está funcionando desde hace menos de 1 año. No se cuenta con cifras nacionales aun. Dado lo heterogéneo de estas patologías estimamos el diagnóstico de 2 nuevos casos por año lo que daría una prevalencia aproximada a 10 en los primeros 5 años de vida.

Cuadro comparativo

Enfermedad	Incidencia	Prevalencia	En atención Mayo 2012	Nº casos 1er año	Nº casos de 0 a 5 años
FLAP*	60	3047	800	59	276
Mielomeneingocele	60	2365	320	39	180
Fibrosis quística	7	500	170	6-7	31
Epidermólisis	1	33	9	1c/3a	2
EIM	4	217	36	4	20**
Enfermedades raras	¿	1376	32	2	10

*Labio leporino con o sin fisura palatina

** la mortalidad puede ser más alta en los casos en que el tratamiento no se inicia precozmente

5) Bibliografía

- Orphanet 2012. Prevalencia de las enfermedades raras : Datos bibliográficos consultado 18/9/2012 en www.orphanet.es
- MYSU 2008. Observatorio en salud sexual y reproductiva. Informe 2008. Pag 52. <http://www.mysu.org.uy/observatorio/index.php?pagina=2>
- The Annual Report of the ICBDsr is edited by the International Clearinghouse Centre for Birth Defects. <http://www.icbdsr.org/page.asp?p=10065&l=1>
- Lumley Judith, Watson Lyndsey, Watson Max, Bower Carol. Periconceptional supplementation with folate and/or multivitamins for preventing neural tube defects. Cochrane Database of Systematic Reviews. In: The Cochrane Library, Issue 08, Art. No. CD001056. DOI: 10.1002/14651858.CD001056.pub4 Revisión Cochrane :Periconceptional folate supplementation reduced the incidence of neural tube defects (relative risk 0.28, 95% confidence interval 0.13 to 0.58).
- Larrandaburi, M Alonso J. Prevención primaria de defectos del tubo neural. ArchGinObst Uru2003, 42(3) 107-12-
- Cardoso, Horacio; Crispino, Beatriz; Mimbacas, Adriana; Cardoso, Manuel Enrique. A low prevalence of cystic fibrosis in Uruguayans of mainly European descent . Genet Mol Res; 3(2): 258-263, jun. 2004. .
- Sarkar R, Bansal S, Garg VK. Epidermolysis bullosa: Where do we stand?. Indian J Dermatol Venereol Leprol [serial online] 2011 [cited 2012 Sep 23];77:431-8. Available from: <http://www.ijdv.com/text.asp?2011/77/4/431/82393>
- Estrategias en enfermedades raras. Plan del Ministerio de salud. España 2009.
- Dres. Anna Bonino, Paula Gómez, Laura Cetraro, Gonzalo Etcheverry, Walter Pérez. Malformaciones congénitas: incidencia y presentación clínica. ArchPediatrUrug 2006; 77(3): 225-228.
- Mariela Andrea López, Tatiana Mónica Husulak, Susana Mabel Barreto ACTUALIZACION SOBRE MIELOMENINGOCELERevisa de Posgrado de la Vía Cátedra de Medicina Febrero 2003 - N° 124 Pág. 14-26
- Julio Nazer H, Jorge López-Camelo, Eduardo E Castilla. ECLAM: 30 años de vigilancia epidemiológica de alteraciones del tubo neural en Chile y Latinoamérica. Rev. méd. Chile v.129 n.5 Santiago mayo 2001
- Nazer J. Cifuentes L. Malformaciones congénitas en Chile y Latinoamérica. RevMed Chile 2011; 139: 72-78
- Dres. Anna Bonino, Paula Gómez, Laura Cetraro, Gonzalo Etcheverry, Walter Pérez. Malformaciones congénitas: incidencia y presentación clínica. ArchPediatrUrug 2006; 77(3): 225-228.

- Jo-David Fine. Iheweritedepidermolysisbullosa.Orphanet Journal of Rare Diseases 2010, 5:12<http://www.ojrd.com/content/5/1/12>
- Nazer Herrera, Julio; Villa Vicent, Juan Jesús; Van DeerBaars Moreno, Rony; Cifuentes Ovalle, Licia. Incidencia de labio leporino y paladar hendido en latinoamérica: período 1982-1990/ Cleftpalate and lipincidence in LatinAmerica: 1982-1990 period :Pediatría (Santiago); 37(1/2): 13-9, ene.-jun. 1995. tab, ilus
- Chavarriaga Rosero J, González Caicedo MX. Prevalenciade labio y paladar hendido: aspectos generales que se deben conocer.Revisión bibliográfica. Revista Nacional de Odontología. 2010; 6(11): 70-81.
- Ignacio Zarante, Liliana Franco, Catalina López, Nicolás Fernández. Frecuencia de malformaciones congénitas: evaluación y pronóstico de 52.744 nacimientos en tres ciudades colombianas. Biomédica 2010;30:65-71.
- María Josefa Toledo, Dra. Roxana Gonzalez. Pesquisa neonatal de fibrosis quística. Revista de Posgrado de I 12 a VIa Cátedra de Medicina - N° 163 – Noviembre 2006.
- Dra. Elvira B. Calvo 1, Lic. Ana Biglieri 1Impacto de la fortificación con ácido fólicosobre el estado nutricional en mujeres y la prevalencia de defectos del tubo neural.ArchPediatrUrug 2010; 81(1): 48-55.

ANEXO No. 15

DISTRIBUCIÓN DEL PERSONAL DEL DEMEQUI SEGÚN CATEGORIA

PERSONAL DE DEMEQUI	
GERENCIAL	1
SUPERVISION	1
PROFESIONALES MEDICOS	70
PROFESIONALES ODONTOLOGOS	8
PERSONAL DE SALUD NO MEDICO	96
PERSONAL ADMINISTRATIVO	16
PERSONAL DE SERVICIO	2
TOTAL	194

PROFESIONALES MEDICOS por Especialidad	
CARDIOLOGO	6
CIRUJANO PEDIATRA	7
CIRUJANO PLASTICO	4
DERMATOLOGO	1
ENDOCRINOLOGO	1
FISIATRA	2
GASTROENTEROLOGO	3
GENETISTA	1
HEMATOLOGO	1
MEDICINA GENERAL	1
NEFROLOGO	1
NEUMOLOGO	3
NEUROCIRUGÍA	6
NEUROLOGO	2
NEUROPEDIATRA	4
OFTALMOLOGO	4
ORTOPEDISTA	4
OTORRINOLARINGOLOGO	5
PEDIATRA	5
PSIQUIATRA	4
PSIQUIATRA INFANTIL	1
RADIOLOGO	1
UROLOGO	4
TOTAL	70

PERSONAL DE SALUD NO MEDICO	
------------------------------------	--

ASISTENTE DENTAL	3
ASISTENTE SOCIAL	4
AUX REG MEDICOS	3
AUXILIAR DE ENFERMERIA	24
FISIOTERAPEUTA	4
HIGIENISTA DENTAL	1
FARMACIA	4
LIC. ENFERMERIA	15
NEUMOCARDIOLOGO	2
NUTRICIONISTA	4
PARTERA	2
PSICOLOGO	15
LIC. REGISTROS MÉDICOS	11
TECNICO OFTALMOLOGO	2
TECNICO RADIOLOGO	2
TOTAL	96

Incluye Personal Permanente, Suplentes y Destajistas.

FUENTE: Personal Permanente: DATPER 30.04.2014

Suplentes y Destajistas: Adm. Y Control Prest. Salud y RRHH BPS

ANEXO No. 16

OBJETIVOS, ORGANIZACIÓN, ACTIVIDADES Y RECURSOS NECESARIOS PARA EL FUNCIONAMIENTO DE UNA UNIDAD DE CIRUGÍA PEDIÁTRICA.

1) INTRODUCCIÓN:

La atención centralizada de las malformaciones congénitas se fundamenta en varios puntos entre los que destacamos:

- Son entidades de poca frecuencia lo que genera una dificultad en la adquisición de experiencia en el tratamiento de las mismas.
- Por lo general graves, son una de las principales causas de muerte neonatal, (25-30% de las muertes neonatales) en muchas ocasiones asocian más de una malformación o presentan espectro mal formativo.
- Requieren para su tratamiento un abordaje interdisciplinario, integral, con personal idóneo y pautas de tratamiento pre y post quirúrgico muy específicos, un alto porcentaje puede detectarse en la etapa prenatal y el tratamiento se inicia desde su diagnóstico. "El feto como paciente".
- Su atención adecuada genera altos costos operativos, requieren en muchas ocasiones más de una intervención quirúrgica, los costos se multiplican si se presentan complicaciones "evitables" o procesos co-morbidos también evitables.
- Requiere un seguimiento ulterior en ocasiones de muchos años para lo cual debe haber un sistema de policlínicas integradas en forma interdisciplinaria para su atención desde el punto de vista orgánico, psicológico y social.

La población objetivo comprende a los usuarios portadores de malformaciones congénitas diagnosticadas en el periodo prenatal y neonatal de todo el país.

En el Anexo No. 18 se detallan las patologías congénitas a incluir en una primera etapa de implementación del CRENADECER y se estima en forma aproximada el número de pacientes por año que puedan presentar dichas patologías.

2) OBJETIVO

- Promover la creación de un centro quirúrgico de atención neonatal a nivel nacional que permita lograr una correcta asistencia del neonato portador de una malformación congénita desde la etapa fetal.

3) ACTIVIDADES A REALIZAR.

El Servicio se debe basar en tres pilares: asistencia, docencia e investigación.

En lo asistencial será el seguimiento exhaustivo de cada paciente, la protocolización de cada

patología, el respeto de pautas establecidas lo que permitirá mejores resultados en valores de morbi-mortalidad y secuelas ulteriores.

Docencia: dada la baja frecuencia de la patología es fundamental que se integren residentes o asistentes de la cátedra de Cirugía Pediátrica a fin de trabajar en conjunto con la Facultad de Medicina lo que mejora la calidad asistencial y asegura para el futuro la formación de nuevos cirujanos con experiencia en la atención de estas patologías.

Investigación- se hará una documentación estadística de los resultados obtenidos y la apertura de líneas de investigación y de nuevos retos como por ejemplo el desarrollo de la cirugía laparoscópica del neonato en Uruguay.

4) ORGANIZACIÓN DEL SERVICIO.

El Servicio cuenta con cirujanos con gran trayectoria académica y experiencia en el tratamiento de estas patologías, tanto a nivel de la actividad pública como privada en diferentes instituciones. Se atienden y controlan estas patologías desde hace muchos años y la experiencia ha sido comunicada a través de publicaciones o Congresos tanto a nivel nacional como internacional. Se ha destacado el servicio por el seguimiento que se realiza a los pacientes portadores de malformaciones.

Actualmente hay cientos de pacientes portadores en control::

- malformaciones ano rectales o trastornos de la motilidad colónica (80 pacientes en control seriado) en policlínica altamente especializada específica para su tratamiento.
- pacientes con implantes protésicos testiculares (experiencia de más de 120 pacientes con 20 años de seguimiento, publicado y difundido en el Congreso Mundial de Cirugía Pediátrica.)
- pacientes operados de diversas patologías: gastrosquisis, onfaloceles, atresia de esófago, atresias intestinales, hernias diafragmática, hipoglucemia hiperinsulinica, dismorfias sexuales, etc, que se controlan semestralmente o anualmente en nuestro Servicio.
- Pacientes con déficit neurológico portadores de gastrostomía, con alteraciones deglutorias o enfermedad por RGE severo con más de 90 pacientes gastrostomizados en control seriado.

El seguimiento de este tipo de pacientes logra mejores resultados funcionales dado que muchas veces presentan secuelas funcionales que tratadas en forma adecuada mejoran su calidad de vida y evitan complicaciones mayores.

El servicio cuenta con psicóloga especializada en patología médica orgánica con más de 20 años de experiencia en nuestro Servicio, que por otra parte es el único que realiza la consulta medico-psicológica en consultorio desde la etapa fetal, dado que las madres concurren a nuestra policlínica luego de tener un diagnóstico de malformación fetal.

Asistente social que colabora en la atención de estos niños que a veces requieren tiempos de internación prolongada, insumos varios, necesidad de presencia constante de los padres con imposibilidad laboral, pacientes del interior con dificultades marcadas en su estadía en la capital. etc. etc.

Nurse y enfermera en policlínica que participan en la consulta.

Para la mejor organización del servicio se plantea:

guardias quirurgicas en la unidad neonatal	días de cobertura
1 residente / día- presencial.	diaria de lunes a sabado
4 cirujanos de reten de guardia.	semanal
3 cirujanos consultantes/coordinadores	10 días./ visita diaria.

policlinica pediátrica	cirugia	diaria lunes a viernes: cirujano/psicologa/a social/nurse /enfermera. administrativo.
unidad de medicina prenatal		los cirujanos coordinadores concurriran a todas las reuniones a fin de programar el tratamiento desde la etapa fetal.
cirugia neonatal		equipo con dos cirujanos pediatras- cirujano de reten mas coordinador, con dos anestesistas pediatricos, instrumentista y en lo posible ayudantia por el residente que actua en la unidad.
reunion de equipo		1 reunion cada 15 días. discusion de casos, lectura de revistas, protocolizacion, puesta al día. etc.

personal	carga horaria.
cirujanos de reten	1 semana/mes. se destinaran 2 policlinicas rotativas para el control de pacientes operados en la guardia.
cirujanos consultantes	reten 10 días/mes. 1 policlinica semanal.
psicóloga	5 policlinicas semanales.
nurse y enfermera del servicio	5 policlinica semanales. presencia de nurse en reunion prenatal.

a social	presente en antesala de policlínica con diseño de ficha social de cada paciente.
administrativa	presente en policlínica, y en reunión prenatal. con registro seriado y diario de los pacientes de la unidad.

- se debe definir por concurso de meritos lista de cirujanos suplentes y ayudantes vinculados a la especialidad.

5) RECURSOS MATERIALES

Un proyecto de cirugía neonatal implica obligatoriamente la presencia de otros servicios con desarrollo adecuado a detallar:

- cti pediátrico.
- servicio de anestesiología que trabaje en conjunto con el servicio pediátrico.
- servicio de imagenología- ecografía. radiografía (presencial) con guardia de sus técnicos.
- laboratorio. hemoterapia. genetista, etc.

los recursos materiales serán detallados luego con mayor amplitud pero implica la presencia de:

- stock de vías venosas siliconadas y de poliuretano, de implantación central y periférica provisoria o permanente.
- material quirúrgico de precisión para cirugía neonatal (se adjuntará luego lista de materiales para sumar al ya existente en la unidad)
- colchón térmico
- arco en c para uso en block quirúrgico- (colocación de vías venosas, colangiografías, estudios radiológicos dinámicos, etc)
- ecógrafo para asistencia en colocación de vías o bloqueos.
- stock de diferentes tipos de suturas y de sondas de alimentación y drenaje.
- el servicio de anestesia definirá el tipo de ventiladores necesarios para este tipo de cirugía.
- adquisición de material de 3 mm ópticas, pinzas, tijeras para cirugía laparoscópica neonatal
- **Estos recursos han sido previstos en el presupuesto 2014 y se encuentran en proceso de adquisición.**

Anexo N° 17

Equipamiento que es necesario adquirir para la implementación de un CTI Neonatal de 4 camas

- 2 Cunas Térmicas.
- 2 Incubadoras.
- 4 Respiradores de presión.
- 4 Monitores fijos.
- 4 Humidificadores.
- 2 Equipo fototerapia luz azul.
- Equipo electrónico de PA.
- Laringoscopio.
- Transiluminador de luz fría.
- Electrocardiógrafo.
- Cardidesfibrilador.
- Oxímetro.
- Carpas cafálicas para oxigenoterapia.
- Incubadora para traslado.
- Colchón térmico.
- Compresor de 1000lt/min.
- Mobiliarios gestión asistencial.
- Imprevistos y no considerados.

Anexo N° 18 :

Algunos Indicadores de los Servicios Asistenciales

1-CONSULTAS AMBULATORIAS POR EFECTOR 2013	
INDICADORES	No. Consultas
Centro Materno Infantiles	90.632
DEMEQUI	48.994
Unidad de Perinatología	7.871
Total	147.497

2 - UNIDAD DE PERINATOLOGÍA	
INDICADORES	No. Consultas
Número de nacimientos	673
Egresos	2204
Promedio de Estadia	4
Porcentaje ocupacional	44 %
Tasa de Mortalidad Perinatal	7 ‰
Tasa de Mortalidad Materna	0 %

3 -ACTIVIDAD QUIRÚRGICA SEGÚN TIPO Y LUGAR DE REALIZACIÓN			
ESPECIALIDAD	Unidad de Perinatología	Otros Efectores Públicos y Privados	TOTAL
ODONTOLOGIA	64	0	64
OFTALMOLOGIA	82	0	82
CIRUGÍA PLASTICA	75	0	75
ODONTO-PLASTICA	36	0	36
CIRUG. PEDIAT	26	15	41
O.R.L.	3	82	85
UROLOGIA	1	50	51
OTROS	35	9	44
ORTOPEDIA		115	115
NEUROCIRUGÍA		19	19
TOTAL	322	290	612

PROCEDIMIENTOS GINECOOBSTÉTRICOS REALIZADOS EN LA UNIDAD DE PERINATOLOGÍA	
TIPO	NUMERO
PARTOS VAGINALES	350
CESAREAS	305
OTROS PROCEDIMIENTOS	72
TOTAL	727

Fuente: - Información GSAL Intranet - Anuario 2012 Registros Médicos UP.