2024

PROTOCOLO UNIDAD DE MEDICINA EMBRIO FETAL Y PERINATAL

UMEFEPE

Versión 1

Banco de Previsión Social

Contenido

Equipo Elaborador del Protocolo 3
Introducción 4
Contexto 4
Antecedentes 5
Objetivos 6
Misión 6
Visión 7
Prestaciones de UMEFEPE 7
Screening del 1er trimestre 7
Pesquisa Prenatal Post Determinación de Riesgo 7
Asesoramiento Genético 8
Estudios confirmatorios de riesgo (screening mayor sensibilidad) 8
Programa de Vigilancia de Anomalías Congénitas en Usuarias de UMEFEPE 9
Demanda y Resultados 9
Análisis de Procesos 11
PROCESOS SUSTANTIVOS 11
PROCESOS DE SOPORTE 12
RECURSOS DISPONIBLES 13
Monitoreo y Evaluación del Funcionamiento de la UMEFEPE 20
Capacitación y Formación 23
Bibliografía 24
Modificaciones 25
Firmas 25

Equipo Elaborador del Protocolo

Jefe Profesional (I) Dra. Ana Migues

Equipo Médico
Dr. Conrrado Berrondo
Dra. Rosario Guecaimburu
Dra. Martha Guidobono
Dr. Jaime López
Dra. Gabriela Tenchio

Equipo OP
OP Adriana Mello
OP Ma. José Pérez
OP Victoria Roldan

Equipo Enfermería
Lic. Enf. Mariana Cavajani
Lic. Enf. Daniela Souza
Lic. Enf. Alexandra Zapirain
Aux. Enf. Ma. Cristina Espath

Equipo Administrativo
Danielle Guimerans
Aux. Enf. Pablo Lizaso

Introducción

El diagnóstico precoz de cualquier defecto congénito en el feto es de vital importancia, ya que posibilita la adopción de las medidas más adecuadas, tanto durante el embarazo como durante el parto, para evitar riesgos innecesarios a la embarazada y el feto e intentar mejorar el pronóstico del neonato tras el nacimiento. Entendemos por defecto congénito (OMS), a toda anomalía en el desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular presente en el momento del nacimiento, aunque pueda manifestarse posteriormente, ya sea de carácter interno o externo, familiar o esporádico, hereditario o no, único o múltiple.

Hoy en día la mayoría de las mujeres prefieren saber desde el primer trimestre de gestación si su hijo/a podría ser portador de alguna anomalía, aunque sean estas menores o que solo sean sospechadas y que no se confirmen más adelante.

Contexto

Se calcula que cada año 303.000 recién nacidos fallecen durante las primeras cuatro semanas de vida en el mundo debido a anomalías congénitas. (2) Las anomalías congénitas pueden ocasionar discapacidades crónicas con gran impacto en los afectados, sus familias, los sistemas de salud y la sociedad.

Los trastornos congénitos graves más frecuentes son las malformaciones cardíacas, los defectos del tubo neural y el síndrome de Down. Las anomalías congénitas pueden tener un origen genético, infeccioso o ambiental, aunque en la mayoría de los casos resulta difícil identificar su causa. Es posible prevenir algunas anomalías congénitas; por ejemplo hay medidas de prevención fundamentales como la vacunación, la ingesta suficiente de ácido fólico y yodo mediante el enriquecimiento de alimentos básicos o el suministro de complementos, así como los cuidados prenatales adecuados. En 2010, la Asamblea Mundial de la Salud adoptó una resolución sobre defectos de nacimiento en la que se pidió a todos los Estados Miembros que fomentaran la prevención primaria y la salud de los niños con anomalías congénitas mediante:

- el desarrollo y fortalecimiento de los sistemas de registro y vigilancia
- el desarrollo de conocimientos especializados y la creación de capacidades
- el fortalecimiento de la investigación y los estudios sobre la etiología, el diagnóstico y la prevención
- el fomento de la cooperación internacional.

Los trastornos congénitos graves más frecuentes son las malformaciones cardíacas, los defectos del tubo neural y el síndrome de Down. Las anomalías congénitas pueden tener un origen genético, infeccioso o ambiental, aunque en la mayoría de los casos resulta difícil identificar su causa. Es posible prevenir algunas anomalías congénitas; por ejemplo hay medidas de prevención fundamentales como la vacunación, la ingesta suficiente de ácido fólico y yodo mediante el enriquecimiento de alimentos básicos o el suministro de complementos, así como los cuidados prenatales adecuados. En 2010, la Asamblea Mundial de la Salud adoptó una resolución sobre defectos de nacimiento en

la que se pidió a todos los Estados Miembros que fomentaran la prevención primaria y la salud de los niños con anomalías congénitas mediante:

- el desarrollo y fortalecimiento de los sistemas de registro y vigilancia
- el desarrollo de conocimientos especializados y la creación de capacidades
- el fortalecimiento de la investigación y los estudios sobre la etiología, el diagnóstico y la prevención
- el fomento de la cooperación internacional.

Antecedentes

- El CRENADECER, a través de la Unidad de medicina embrio fetal y perinatal (UMEFEPE), es pionero en centralizar el diagnóstico prenatal especializado, tendiente a cubrir la vulnerabilidad de la población ante las contingencias en salud relacionadas a los defectos congénitos y las enfermedades raras.
- Por resolución de Directorio del BPS el Servicio de Medicina prenatal obtuvo su reconocimiento por RD 23-22/2011 como **Centro de referencia para el diagnóstico prenatal**. Posteriormente el Ministerio de Salud Pública (MSP), considerando la importancia de la puesta en práctica a nivel nacional del procesamiento de técnicas de detección de riesgo (Screening) con acceso precoz al diagnóstico de defectos congénitos, con el avance que significa para la salud pública en general y en particular para la salud integral a nivel perinatal y de la primer infancia determinó el 16 de octubre de 2014 por Ordenanza ministerial Nº629/2014 MSP la creación y funcionamiento de la Unidad de Medicina embriofetal y perinatal (UMEFEPE), incorporándola al Centro de Referencia Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras (CRENADECER).
- En la ordenanza N°629 se resuelve la autorización del comienzo de las actividades de la UMEFEPE en forma inmediata, beneficiando en primera instancia a usuarias de la Red Integrada de Efectores Públicos de Salud (RIEPS) de Montevideo y área metropolitana. Esto ha significado un avance para la salud pública en general y en particular para la salud integral a nivel perinatal y de la primera infancia
- Es entonces que desde el 19 de mayo de 2015 se comenzó a implementar el Screening del 1er Trimestre para la detección del riesgo de alteraciones cromosómicas.
- La detección precoz del riesgo del desarrollo de alteraciones cromosómicas a través de un método de screening y la indicación de un método diagnóstico oportuno, están alineados con La Estrategia mundial de salud de las mujeres y los niños, presentada en 2010 por las Naciones Unidas en colaboración con líderes gubernamentales y otras organizaciones como la OMS o el UNICEF, lo que ha sido crucial para poner en práctica intervenciones costo-eficaces con gran impacto en la mejora de la salud neonatal e infantil.
- También se encuentra alineado a tres de los cinco objetivos estratégicos y Metas Sanitarias 2020 planificados por el Ministerio de Salud, como lo son disminuir la carga prematura y evitable de morbimortalidad y discapacidad, mejorar el acceso y la atención de salud en el curso de vida y avanzar hacia un sistema de atención centrado en las necesidades de las personas y las comunidades.
- Estos corresponden a las mediaciones operativas que por la amplitud de sus impactos permitirán en forma sinérgica la concreción progresiva de los cuatro grandes Objetivos Sanitarios Nacionales (OSN) propuestos por ese gabinete:

1. Alcanzar mejoras en la situación de salud de la población.

2. Disminuir las desigualdades en el derecho a la Salud.

3. Mejorar la calidad de los procesos asistenciales de Salud.

4. Generar las condiciones para que las personas tengan una experiencia positiva en la atención de su salud.

- El screening puede estimar riesgo mediante la combinación de marcadores epidemiológicos, ecográficos y bioquímicos, que conducen a tamizar la población para el posterior ofrecimiento de técnicas diagnósticas, minimizando la exposición al riesgo de la población de embarazadas en general, llegando precozmente a diagnósticos definitivos de alteraciones cromosómicas, alteraciones estructurales como las cardiopatías congénitas y prematurez.
- Cabe destacar que el CRENADECER a través de UMEFEPE ha sido pionera en impulsar el acceso universal a esta técnica de screening.

Objetivos

Objetivo General

- El objetivo general de la UMEFEPE es implementar el procesamiento de screening combinado del 1er trimestre, en forma universal a todas las embarazadas del país, para la detección del riesgo y posterior diagnóstico precoz de fetos con defectos congénitos (DC).

Objetivos Específicos

- Instrumentar el plan para el acceso a las prestaciones de Screening por la UMEFEPE para la detección precoz de defectos congénitos a nivel nacional.
- Desarrollar campaña de información, y sensibilización
- Capacitación de recursos humanos, de las especialidades involucradas en estrecha relación con Facultad de Medicina, Química, Psicología, Enfermería y Escuela de Tecnología Médica, entre otras.
- Establecer acuerdos interinstitucionales con la Academia a nivel Nacional e Internacional.

Misión

Promover el **diagnóstico precoz de anomalías congénitas** y su tratamiento oportuno, brindando óptima calidad de atención por medio de un equipo interdisciplinario especializado, en el marco de las normativas sanitarias vigentes y de acuerdo a los lineamientos estratégicos institucionales. Contribuyendo a disminuir la mortalidad Infantil por defectos congénitos y enfermedades raras, a través del acceso universal a técnicas de screening prenatal.

Propiciar acciones de integración y desarrollo interinstitucional en el marco de la capacitación en las nuevas vertientes de la medicina prenatal.
Contribuir al desarrollo de un **sistema de vigilancia nacional para la detección de tendencias de defectos congénitos** en todos los productos del embarazo, que sea insumo para la RECTORIA del MSP.

Visión

Instalar el liderazgo de la Unidad de Medicina embrio fetal y perinatal del CRENADECER en el SNIS para el **acceso universal de su prestaciones a todas las embarazadas del País, según protocolos y estándares establecidos a nivel mundial.**

Prestaciones de UMEFEPE

Las prestaciones que brinda UMEFEPE como centro de referencia para la detección del riesgo y acceso oportuno al diagnóstico prenatal de defectos congénitos y enfermedades raras son las siguientes:

Screening del 1er trimestre

- Asesoramiento a instituciones para la implementación de la etapa pre analítica del screening en el efector de salud de cada embarazada, e información sobre los procesos correspondientes para la correcta referencia del estudio a UMEFEPE para su procesamiento y determinación del riesgo en el laboratorio de pesquisa.
- Proceso de contrarrefrencia según determinación de riesgo.

Pesquisa Prenatal Post Determinación de Riesgo

Consulta de asesoramiento médico para detección de:

- **Alteraciones cromosómicas**

Determinación de niveles de riesgo ALTO o INTERMEDIO para trisomía 21, trisomía 18 y trisomía 13 por screening.

- **Alteraciones genéticas**

Determinación de riesgo por marcadores epidemiológicos: antecedentes de enfermedad rara propios o de la pareja o hijo anterior con diagnóstico de enfermedad rara.

- **Cardiopatías congénitas**

Determinación de riesgo por alteración en marcadores ecográficos, valor de TN mayor a p 95.

- **Prematurez y preeclamsia**

Determinación de riesgo por alteración en marcadores bioquímicos.

- **Malformaciones estructurales**

Determinación de riesgo por marcadores ecográficos.

Asesoramiento Genético

El objetivo del Asesoramiento Genético consiste en determinar el riesgo "apriori" de un resultado reproductivo desfavorable, y ofrecer información, así como medidas para su prevención. El proceso de asesoramiento genético pre o post concepcional requiere de:

- Identificación de la causa específica y/o del riesgo reproductivo materno-fetal mediante interpretación adecuada de la historia familiar, personal y reproductiva.

- Información precisa sobre riesgos de anomalía fetal, así como de mecanismos de interferencia, con transmisión de esta información a la pareja de manera clara, procurando disminuir la angustia asociada a la reproducción

- Valoración con la embarazada y quien ella indique de los beneficios y limitaciones de las diversas alternativas, de manera no dirigida.

- Establecimiento de un plan de prevención primaria o secundaria.

Estudios confirmatorios de riesgo (screening mayor sensibilidad)

ADN fetal en sangre materna:
Se solicita ante resultados de Riesgo Intermedio o la imposibilidad clínica (ej. posición del corion) de acceder a estudios diagnósticos. Esta prueba de screening consiste en tomar una muestra de sangre materna y separar el ADN materno del ADN fetal estudiando las alteraciones cromosómicas más frecuentes y alteraciones de los cromosomas sexuales, obteniendo una sensibilidad mayor al 99%. Cuando arrojara resultado de Riesgo Alto, se ofrecerán técnicas diagnósticas invasivas

Estudios diagnósticos Citogenéticos:

1. Diagnóstico cromosómico de cariotipo fetal en muestras de vellosidad corial (biopsia de vellosidad, corial por punción transabdominal eco guiada).
2. Diagnóstico cromosómico de cariotipo fetal por cultivo de muestras de líquido amniótico (amniocentesis, por punción transabdominal eco guiada).
3. Diagnóstico cromosómico de cariotipo fetal por cultivo de muestras de sangre fetal (cordocentesis, por punción transabdominal eco guiada).
4. Estudio molecular con técnica PCR para detectar trisomías más frecuentes en muestras de líquido amniótico + diagnóstico cromosómico de cariotipo fetal por cultivo de muestras de líquido amniótico.

Estudios moleculares:

1. Estudio molecular con técnica de hibridación fluorescente in situ (FISH) para detectar trisomías más frecuentes en muestras de líquido amniótico (en los casos que se sospecha síndrome especifico de microdelección) **+** diagnóstico cromosómico de cariotipo fetal por cultivo de muestras de líquido amniótico (por punción transabdominal eco guiada).
2. Estudio molecular por hibridación genómica comparativa (CGH) en muestras de vellosidad corial, líquido amniótico y sangre fetal (por punción transabdominal eco guiada).

3. Estudios moleculares específicos por antecedentes enfermedades raras (indicación específica determinada por médica/o genetista ante herencia genética, el estudio se realiza por punción transabdominal eco guiada).

Estudios imagenológicos:

1. Ecografía estructural precoz: (entre las 16 y 18 semanas) ante hallazgo ecográfico patológico o antecedente de hijo anterior con malformación estructural.
2. Ecografías TN, obstétrica y estructural: confirmatorias ante hallazgos alterados
3. Ecocardiograma fetal entre 18 y 20 semanas: ante hallazgo ecográfico patológico ej. TN aumentada.

Programa de Vigilancia de Anomalías Congénitas en Usuarias de UMEFEPE

1. Realizar un seguimiento del rendimiento de la prueba de screening, de las tendencias de los defectos congénitos diagnosticados en etapa prenatal y la evaluación de las tecnologías de detección de riesgo y diagnóstico sobre la prevalencia al nacer.
2. Detectar conglomerados de riesgos mediante el seguimiento de los asesoramientos clínicos.
3. Comunicar mensualmente los casos de defectos congénitos (estructurales, funcionales o génicos) confirmados mediante diagnóstico cito-genético, molecular o imagenológico, al Registro Nacional de Defectos Congénitos y enfermedades raras (RNDCER) del Ministerio de Salud Pública
4. Enviar anualmente informe con el análisis e interpretación de los indicadores de proceso y resultado obtenidos al MSP.
5. Proporcionar una base documental para la investigación epidemiológica en el campo de la morbi-mortalidad infantil.

Es de destacar que el screening tiene una impronta bioquímica – clínica, por lo cual una de sus características ha sido la importancia que se le ha concedido al trabajo mancomunado entre UMEFEPE y el Laboratorio de Pesquisa.
Por otra parte UMEFEPE cuenta con la capacidad técnica, el desarrollo de la expertiz del equipo interdisciplinario, para brindar asesoramiento en la contrarreferencia mediante algoritmos claros que permite confianza y autonomía a las embarazadas para afrontar las diferentes situaciones ante cada situación diagnóstica.

Demanda y Resultados

Desde hace décadas se han probado diferentes métodos de pesquisa prenatal con el fin de diagnosticar la presencia de anomalías cromosómicas de una forma no invasiva, mejorando la tasa de detección con la incorporación de ciertas variables (Figura 1), que evaluadas entre las 11 y 13+6 semanas de gestación, brindan un índice de riesgo para trisomía 21 (Síndrome de Down), trisomía 18 (Síndrome de Edwards) y trisomía 13 (Síndrome de Patau) con una tasa de detección del 90%. El proceso de screening combinado, se muestra en la figura 2.

Figura 1: Variables para el cálculo de riesgo

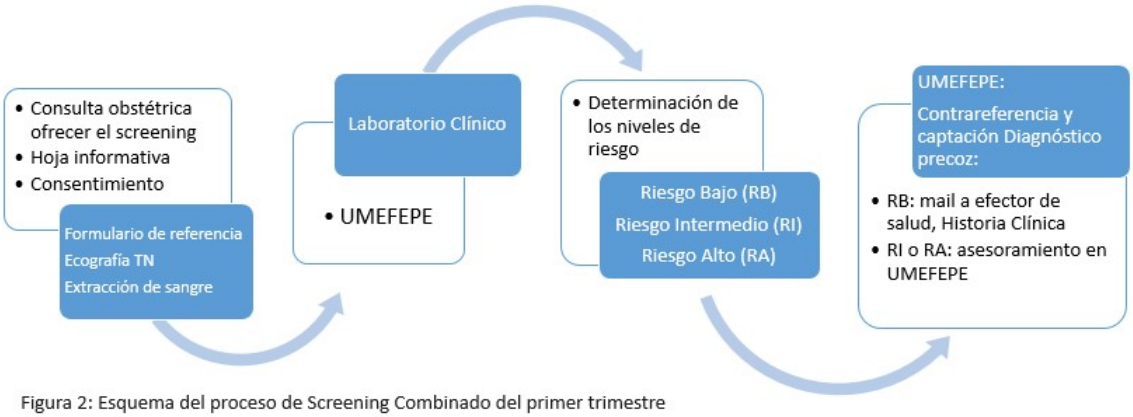

Figura 2: Esquema del proceso de Screening Combinado del primer trimestre

Análisis de Procesos

El equipo de gestión de la UMEFEPE ha elaborado el proceso organizativo de la unidad donde están claramente establecidas las competencias a desarrollar por el equipo de recursos humanos. Definiendo las responsabilidades de cada integrante, con diferentes funciones y actividades en las áreas gerenciales, de gestión administrativa, técnicas especializadas, operativas asistenciales y operativas de servicio. Insertas en un mapa de procesos que identifica mediante teoría de sistemas la referencia de las usuarias de los efectores de salud a la UMEFEPE, los procesos estratégicos, sustantivos y de soporte que conducen a la contrarreferencia de la usuaria continuando la atención post asesoramiento en su efector de salud.
Estos procesos instalados permiten un alto grado de resolutividad respecto al diagnóstico prenatal, sin exponer a riesgos innecesarios a las embarazadas, pudiendo impactar en la morbilidad y mortalidad infantil del país por descenso del componente de defectos congénitos.

PROCESOS SUSTANTIVOS

Screening/Establecimiento de procedimientos y documentación necesaria/ Capacitación de recursos humanos/ Puesta en práctica del proceso de producción/ Determinación del nivel de riesgo

En la primer consulta de control de embarazo, los profesionales de la salud que atienden a las usuarias, completan el formulario de referencia a aquellas usuarias gestantes, que expresan voluntad (mediante consentimiento informado) de realizar el screening combinado del 1er trimestre.
Cuando la usuaria se encuentra en oportunidad (luego de realizar ecografía TN), desde el laboratorio del efector de salud correspondiente, trasladan la muestra de sangre junto al formulario.
En el Laboratorio PN se realiza el procesamiento de la misma.
Los resultados del screening se obtendrán a las 48hrs. de ingresada la muestra al Laboratorio PN.
Aquellos que sean identificados como urgente, se obtendrán en 24hrs.
Los resultado estarán validados en el sistema Infinity a los 5 días de ingresados al Laboratorio PN.
Aquellos clasificados como Bajo Riesgo serán contra referidos al efector de salud correspondiente. Los clasificados como Riesgo Alto o Intermedio continúan con el procedimiento a seguir.

Asesoramiento pre- diagnóstico/ Guía historia clínica UMEFEPE/ Acompañamiento psico-social ante decisión de la usuaria/ Asesoramiento prenatal por marcadores alterados (ecográficos, bioquímicos)

- Entrega de resultados screening Riesgo Alto e Intermedio

Consulta médica especializada:

- Riesgo Intermedio Asesoramiento sobre técnicas de screening con mayor sensibilidad para determinación de riesgo (ADN fetal en sangre materna).

- RIESGO ALTO Asesoramiento sobre técnicas diagnósticas (procedimientos invasivos).

Diagnóstico cito- genético molecular/ Procedimiento diagnóstico/ Capacitación en técnicas diagnósticas.

Consulta médica especializada, se presenta consentimiento informado, se brinda asesoría acorde al procedimiento diagnostico a realizar (biopsia corial, amniocentesis, cordocentesis, etc.).
Consulta con obstetra – partera, para elaboración de guía de historia clínica UMEFEPE.
Realización de procedimiento diagnóstico, siguiendo protocolos de UMEFEPE.
Se remite muestras obtenidas de los procedimientos diagnósticos a Laboratorio de Citogenética (Servicio tercerizado).
Se realizan registros correspondientes: Libro de procedimientos, planilla de tiempo de espera de resultados.

Asesoramiento postdiagnostico
Consulta médica especializada en diagnóstico patológico.
Interconsulta con especialistas por pronóstico.
Consejo genético. Pautas de asesoramiento genético.
Pautas de contrarreferencia.

Asesoramiento hallazgos ecográfico patológicos
Confirmación diagnóstico ecográfico.
Se complementa con otros estudios imagenológicos (Neuroscan, ecocardiograma fetal, resonancia nuclear magnética fetal).
Asesoramiento prenatal.
Pautas de contrarreferencia.

Entrega de resultados screening RIESGO BAJO con:

- TN >/= P 95. Consulta médica especializada, se ofrecen técnicas diagnósticas acorde a pautas internacionales. Se coordina agenda para procedimiento o se asesora a aquellas usuarias que decidan consultar con su médico tratante sobre que pauta seguir y como proceder cuando tengan una decisión tomada.
- PAPP - A menor a 0.4 MoM. Se contra-refiere el resultado a efector de salud, informando la implicancia de dicho valor. Dado que se asocia a mayor riesgo de desarrollar durante la gestación estados hipertensivos del embarazo (EHE), restricción intrauterina en el crecimiento fetal (RCIU) y parto de pre término.

PROCESOS DE SOPORTE

- Sistema de referencia y contrarreferencia
- Seguimiento de las usuarias.
- Seguimiento post estudio invasivo.
- Sistema de registros médicos.
- Elaboración de indicadores.

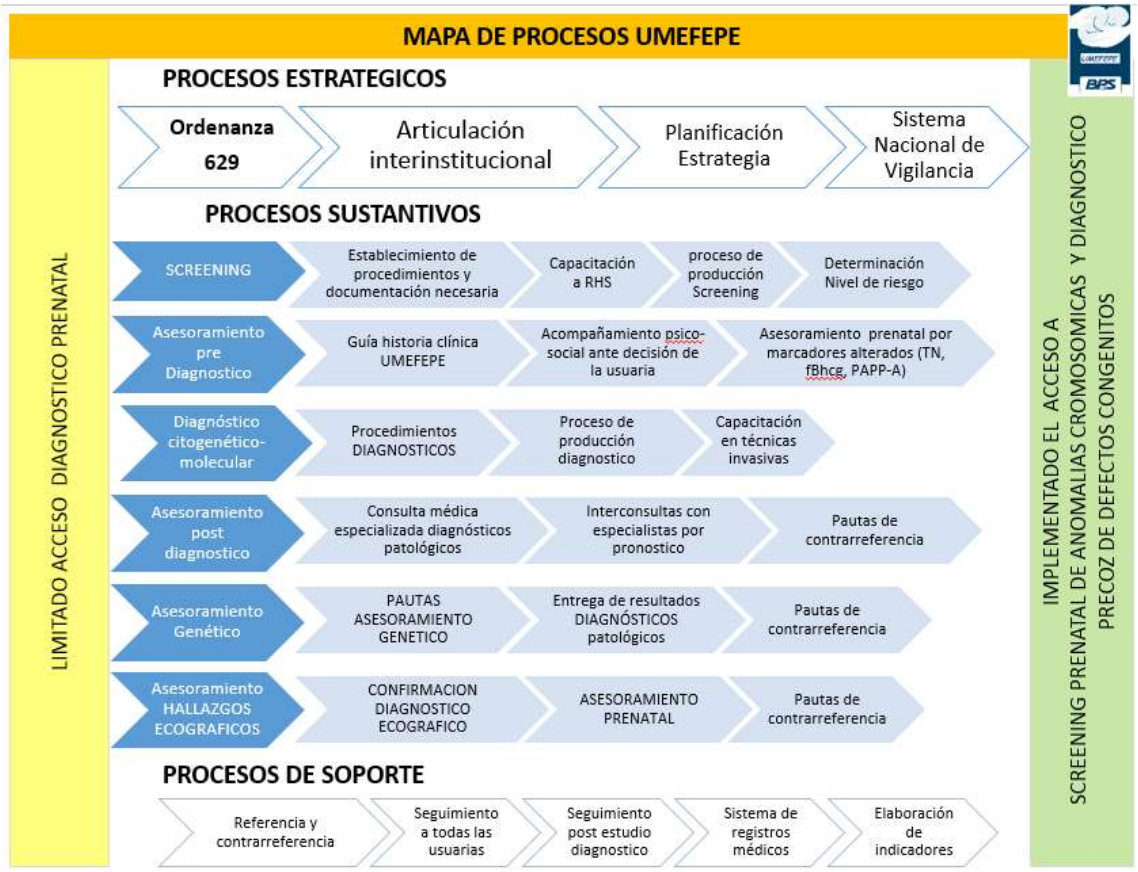

Fig. 3.- Mapa de procesos

RECURSOS DISPONIBLES

<u>Áreas, roles y funciones en UMEFEPE</u>

EQUIPO ASISTENCIAL

- Médico ginecotocólogo/a - perinatólogo/a – Jefe de la Unidad

- Realiza el gerenciamiento de la Unidad.
- Supervisa el cumplimiento de las funciones de los RRHH y el funcionamiento de los equipamientos médicos y la efectividad de los insumos de uso y consumo.
- Coordina el equipo de trabajo y la incorporación de nuevas técnicas y tecnologías
- Realiza todos los procedimientos invasivos.
- Realiza consultas de asesoramiento pre y post diagnóstico.
- Brinda capacitación técnica para nuevos procedimientos.
- Es referente y consultante en Medicina Fetal.
- Participa de actividades científicas y académicas de UDELAR (Clínicas Ginecotocologicas)

- Coordina y dirige reuniones periódicas de evaluación de funcionamiento y de cumplimiento de normativas de la Unidad.
- Revisa a diario el correo electrónico externo de la Unidad.
- Participa en eventos científicos nacionales e internacionales en representación de CRENADECER.
- Participa en la formación Académica de los Técnicos que realizan pasantías por la Unidad (UDELAR u otros).

- Médico/a genetista

- Realiza consulta de asesoramiento en los casos que se requiera, previa derivación de Ginecotocólogo/a.
- Informa a la usuaria sobre resultados patológicos.
- Codifica patologías según CIE.
- Solicita exámenes paraclínicos específicos a laboratorios externos.
- Realiza informes de resultados de screening para contra referidos a los Prestadores Integrales de Salud de la usuaria.
- Participa en eventos científicos nacionales e internacionales en representación de CRENADECER.
- Realiza protocolos de diagnóstico, seguimiento y tratamiento de las patologías más frecuentes y trabajos de investigación desde la Unidad.

- Médico/a ginecotocólogo/a

- Realiza consulta médica (entrevista a la usuaria, analiza el motivo de derivación a la Unidad, confecciona historia clínica electrónica).
- Presenta consentimiento informado ante procedimientos de estudio y diagnósticos.
- Brinda asesoramiento a la usuaria y su familia sobre factores de riesgo y diagnóstico prenatal (Ej.: entrega de resultados).
- Realiza informes de resultados de screening para contra referirlos a los servicios integrales del efector de salud de la usuaria.
- Discute los casos con especialistas que integran el equipo multidisciplinario.
- Codifica patologías según CIE-10.
- Implementa sistemas de referencia y contrarreferencia con colegas e instituciones que derivan a las usuarias.
- Elabora diagnósticos, establece conductas a seguir.
- Realiza protocolos de diagnóstico, seguimiento e investigación de las patologías más frecuentes, así como revisión periódica de dichos protocolos.
- Participa en eventos científicos nacionales e internacionales en representación del CRENADECER.
- Participar en la formación Académica de los Técnicos que realizan pasantías por el servicio (UDELAR y OTROS).

- Médico imagenólogo/a:

- Realiza ecografías en gestantes de altísimo riesgo a solicitud de ginecólogos de la Unidad.
- Brinda apoyo y asesoramiento para optimizar los hallazgos ecográficos a los demás médicos del equipo.
- Discute casos con especialistas que integran el equipo multidisciplinario.
- Participa activamente en los ateneos.
- Participa en eventos científicos nacionales e internacionales en representación del CRENADECER.
- Realiza protocolos de diagnóstico, seguimiento y tratamiento de las patologías más frecuentes así como trabajos de investigación.

- Médico/a neonatólogo/a:

- Participa en la co-consulta de asesoramiento junto al Ginecotocólogo.
- Realiza seguimiento a las usuarias luego de finalizado el embarazo según lo pautado en el procedimiento de seguimiento. Participa en la co-consulta de asesoramiento junto al Ginecotocólogo.
- Establece y/o sugiere pautas de tratamiento a seguir en el momento del nacimiento.
- Implementa sistemas de referencia y contrarreferencia con colegas e instituciones que derivan a las pacientes.
- Realiza informes de resultados de screening para contra referirlos a los servicios integrales del efector de salud de la usuaria.
- Participa en eventos científicos nacionales e internacionales en representación del CRENADECER.

- Obstetra/Partera

- Confeccionar historia clínica codificada (historia en soporte papel que se utiliza para recolección de datos definidos en el ECLAMC, que permite comparar resultados entre todos los países latinoamericanos).
- Actualizar en cada consulta la historia codificada.
- Transcribir las conductas a la historia electrónica y a la historia codificada.
- Asistir al equipo médico en los procedimientos invasivos.
- Brindar asistencia al médico ecografista.
- Asistir y realizar el informe ecográfico en conjunto con el médico actuante, ingresando los datos en la agenda electrónica de ecografías.
- Actuar como nexo con otros integrantes del equipo de salud.
- Brinda asesoramiento a la gestante y su acompañante para fortalecer y favorecer el periodo de gestación antes, durante y hasta la etapa del nacimiento.
- Participa de eventos de diferente índole relativos a la especialidad para su autoformación (Ateneos, Jornadas, etc.).

- Licenciado/a en trabajo social

- Acompañamiento a la madre/padre/núcleo familiar desde el momento en que reciben la noticia a partir de los resultados de riesgo alto o diagnóstico de malformaciones fetales en el embarazo en curso.
- Participa en entrevista a usuarias en co-consulta con equipo multidisciplinario.
- Realiza entrevista individual/familiar:
- Por derivaciones de cualquier miembro del equipo
- A solicitud del interesado y/o cualquier miembro de su familia.
- Captación espontánea en el momento de la consulta.
- Agendada con anterioridad por seguimiento.
- Diagnóstico e Intervención sobre:
- Aspectos de la vida cotidiana, estilo de vida, características culturales y conductuales; entorno físico, social y medio ambiente
- Detección de situaciones de riesgo, asistencia en salud.
- Acompaña el proceso personal/familiar de posibles malformaciones en el feto.
- Detección y acercamiento de red de apoyo social/familiar para saber si se cuenta o no con su apoyo durante este proceso.
- Conocer el alcance y características del impacto que ha provocado en la pareja y/o familias las dificultades de este embarazo.
- Conocer las factores protectores y los factores de riesgo a que se verán enfrentadas la madres/parejas /familias.
- Promover y habilitar que los padres/familiares puedan expresar sus dudas y sentimientos frente a las noticias no esperadas.
- Tareas administrativas que faciliten los traslados y/o permanencia de los padres en los casos que sea necesario.
- Acompañamiento a los padres u otros familiares en el momento de los procedimientos invasivos.
- Seguimiento (vía telefónica) a usuarias que se realizaron screening del primer trimestre a la finalización del embarazo según fecha de parto; a través de llenado de instrumento de recolección de datos pre-establecido en el procedimiento de seguimiento.
- Participación en actividades académicas y de investigación junto al equipo multidisciplinario de la Unidad.

- Licenciado/a en psicología

- Participa en la Co-consulta:
- en la primer consulta: se explica a las pacientes el motivo por el cual son derivadas, las características de las intervenciones, los tipos de procedimientos a ofrecer, etc.
- en la entrega de resultados, en especial en aquellos casos en que el diagnóstico al que se llega es de malformación, patología o de letalidad.
- Ofrece a las pacientes y su familia, instancias de apoyo mediante una entrevista, cuando la situación lo indique, Ej.: embarazo portador de patología, malformación o letalidad; padres que por motivo del diagnóstico u otra condición, como vulnerabilidad emocional, mostraran signos de angustia o tensión emocional;

situaciones de vulnerabilidad ajenas al diagnóstico prenatal, como ser: violencia doméstica, adicciones, conflictiva familiar agudizada, etc.

- Realiza entrevistas de seguimiento en aquellos casos que la situación lo requiriera, en internación, en forma ambulatoria o vía telefónica cuando no es posible la entrevista presencial.
- Seguimiento a usuarias que se realizaron screening del primer trimestre -a la finalización del embarazo según FPP- vía telefónica a través de llenado de instrumento de recolección de datos pre-establecido en el procedimiento de seguimiento.

- Licenciado/a en enfermería

- Gestiona la agenda electrónica diaria de consultas: recepción de llamados, organizar fecha acorde al motivo de consulta y a la semana de gestación. (Aprox. 10 por día). Realiza captación de usuarias (vía telefónica) que no concurren a las consultas.
- Organiza metodología de trabajo en equipo con construcción colectiva y colaborativa, determinando y controlando el cumplimiento de las funciones de los auxiliares en enfermería.
- Trabaja en la identificación de problemas tanto de funcionamiento interno del equipo multidisciplinario como en la atención al usuario estableciendo vías de solución aplicando el método científico.
- Realiza co-consulta con equipo médico e historia clínica electrónica.
- Brinda asesoramiento telefónico a los usuarios sobre derechos y acceso a servicios asistenciales.
- Supervisa a diario los sistemas de registros (planilla electrónica de consulta diaria, carpeta de laboratorio con lectura de informes de resultado, etc.)
- Organiza los sistemas de contrarreferencia en la entrega de resultados: consiste en:
    1. Coordinar cita vía telefónica y brindar información a las usuarias sobre documentación a presentar y preparación para estudios, otorgándole seguridad y confianza en la consulta.
    2. Controlar y organizar la contrarreferencia de los informes con los resultados de screening que fueron procesados en Laboratorio de Pesquisa pero realizados en el efector de salud de la usuaria vía mail al destino que corresponda.
- Controla y organiza pautas para elaboración de informes médicos a diario.
- Realiza la lectura de resultados de estudio y luego coordina consulta con el o los especialistas (de la Unidad), que corresponda.
- Coordina interconsulta y estudios con equipo de especialistas (externo a la Unidad), según congenitura diagnosticada.
- Coordina traslados de muestras de estudios a laboratorios externos.
- Supervisa el mantenimiento de equipos, materiales, planta física.
- Es responsables del control del stock de materiales médico-quirúrgico, equipos de ropa quirúrgica, antisépticos, desinfectantes, etc. Así como el control de vencimiento de fármacos una vez por semana.

- Responsable en forma semanal de realizar el pedido de proveeduría y farmacia de acuerdo al stock y necesidades del sector y mantener stock de materiales para procedimientos obtenidos fuera de la Institución.
- Supervisa y controla la limpieza general de planta física.
- Es responsable de la documentación que se debe registrar en cada procedimiento (Ej.: consentimiento informado, libro de procedimientos, hojas de descripción, etc.).
- Coordina y dirige los procesos de orientación a nuevos integrantes del equipo: auxiliares en enfermería, obstetras parteras y personal administrativo.
- Actualización de normas, pautas y protocolos que rigen la atención del usuario siempre con abordaje bio-psico-social, en conjunto con la Lic. Supervisora.
- Revisa a diario el correo electrónico externo de la unidad.
- Participa en eventos académicos relacionados a la gestión de servicios de salud así como también al área específica de medicina prenatal.

- Auxiliar de enfermería

- Realiza HC por medio de entrevista (anamnesis) a usuarias, completando Ficha Clínica específica de la Unidad según pautas de la ECLAMC y en los casos de Screening 1° trimestre deberá completar el formulario de referencia como solicitud de este estudio para laboratorio (función compartida con Obstetra - Partera).
- Debe conocer los sistemas de registro del servicio, participar activamente en el ingreso y la actualización de la base de datos, manejo de Historia Clínica electrónica y utilización de las diferentes aplicaciones de SIIS.
- Revisión diaria a primera hora de resultados de laboratorio (carpeta compartida Laboratorio PN – UMEFEPE), impresión de informes de Screening y entrega a los médicos a diario para elaboración de informe.
- Realiza procedimientos técnicos como ser: extracciones de sangre, control antropométrico, manejo de muestras de cultivo, técnicas extracción de muestras de ADN, administración de medicación -según indicación médica- pre y post estudios invasivos, etc.
- Preparación de sala de procedimientos para técnicas invasivas.
- Participa como asistente (circulante) en la realización de procedimientos invasivos.
- Preparar las muestras para ser enviadas al laboratorio (rotulo, coordinación de traslado, etc.).
- Debe mantener, verificar y acondicionar stock de materiales, ej.: Concurrir a centro de materiales al comienzo de la guardia solicitando el material de consumo necesario a diario.
- Organiza Historia Clínica, identificación, orden de historia clínica y reposición de hojas.
- Brinda información a las usuarias sobre documentación a presentar, preparación para estudios y sobre entrega de resultados.
- Corrobora la realización de consentimientos informados ante estudios que lo requieran.
- Revisa a diario el correo electrónico externo de la unidad.

EQUIPO DE GESTIÓN

- Licenciado/a en enfermería supervisor/a

- Realiza la gestión a nivel estratégico de la Unidad.
- Trabaja en la identificación de problemas tanto de funcionamiento interno del equipo como en la atención del usuario, estableciendo vías de solución aplicando el método científico.
- Enfatiza el trabajo en equipo desarrollando técnicas de comunicación.
- Organiza la metodología de trabajo del equipo de enfermería.
- Implementa y supervisa nuevos sistemas de registro.
- Mantiene actualizada las normas, pautas, protocolos y procedimientos que rigen la atención del usuario siempre con abordaje bio-sico-social.
- Supervisa la base de datos, identificando y sugiriendo temas de investigación.
- Brinda asesoramiento metodológico para la realización de proyectos y trabajos de investigación.
- Revisa a diario el correo electrónico externo de la Unidad.
- Participa en eventos académicos relacionados a la gestión de servicio de salud, así como también al área específica de Medicina Prenatal.

EQUIPO ADMINISTRATIVO/A:

- Administrativo/a

- Realiza y mantiene actualizado los sistemas de registro de la Unidad.
- Implementa tecnologías a incorporar para efectivizar los registros, la estadística así como los medios internos de comunicación. Ej.: carpeta compartida de la Unidad, agenda electrónica de ecografía, planilla electrónica de datos generales de cada usuaria, etc.
- Brinda asesoría relacionada a informática y estadística
- Recibe, inscribe y admite a la usuaria.
- Brinda asesoramiento telefónico a los usuarios sobre derechos y acceso a servicios asistenciales.

- Licenciado/a tecnólogo/a en registros médicos

- Prepara informes estadísticos mensuales o a solicitud, e investigaciones especiales.
- Mantiene el archivo de historias clínicas al día.
- Realiza el análisis cuantitativo de las historias clínicas para asegurar que todas las partes que la componen estén presentes.
- Diseño de los formularios para las historias clínicas y actividades.
- Prepara las historias clínicas que deban conservarse (Archivo pasivo).
- Controla el uso de las historias clínicas de acuerdo con la normativa vigente, cumpliendo con la custodia de dichos documentos.

- Realiza la creación, actualización y desarrollo de índices fundamentales y secundarios, que permitan, en todo momento, una búsqueda oportuna de la información, con respuesta inmediata a las necesidades de la Unidad.
- Mantiene al día los índices, registros y listados de acuerdo a los procedimientos establecidos (Base de datos general de screening, registro de consultas diarias, registro de ecografías).
- Recibe, inscribe y admite a la usuaria.
- Brinda asesoramiento telefónico a las usuarias sobre derechos y acceso a servicios asistenciales.
- Controla y mantiene la existencia de equipos de oficina y formularios para portar datos a ser procesados.
- Realiza el procesamiento de datos primarios destinados a la confección de estadísticas de producción.
- Ejecución de las tareas de codificación.
- Clasifica, ordena y controla toda la documentación asistencial de acuerdo a criterios técnicos.
- Realiza los trámites legales correspondientes (Ej.: fotocopia historia clínica).
- Brinda asesoramiento al equipo sobre registros en general.

EQUIPAMIENTO

Ecógrafo Marca Voluson 730 Pro General Electric
Ecógrafo Marca Voluson Expert 22 General Electric (ambos equipos adquiridos por CRENADECER - BPS).

PROCESAMIENTO DE ESTUDIOS
Los estudios citogenéticos y moleculares se tercerizan a laboratorios externos bajo licitación pública.

Monitoreo y Evaluación del Funcionamiento de la UMEFEPE

A. Incorporación de punto de corte para determinación de riesgo intermedio
¿Qué significa que la TFN es baja?
Si bien la tasa de falsos negativos (TFN) es baja, el análisis de los casos con síndrome de Down permitió identificar que el 75% de ellos se encontraban con un valor de riesgo inferior a 800.
Por ello sobre las bases de los resultados de este análisis, a partir de junio de 2016 se establecen en UMEFEPE 2 puntos de corte, uno de ALTO RIESGO y otro de BAJO RIESGO, que permiten clasificar a las mujeres embarazadas en 3 grupos:

1. **Embarazadas con RIESGO ALTO** valor igual o menor a 1/300, se les ofrece realizar una prueba diagnóstica BVC o amniocentesis)
2. **Embarazadas con RIESGO BAJO** valor mayor a 1/800 no se realizan más pruebas y continúa los controles habituales de embarazo.
3. **Embarazadas con un RIESGO INTERMEDIO** valores entre a 1/301 y 1/800.

El seguimiento de los resultados respecto a la TD en relación a estudios invasivos por Screening de riesgo alto y riesgo intermedio, muestran cambios en los valores de los

Índices epidemiológicos, si bien hasta el momento no se constató casos de FALSOS NEGATIVOS, la sensibilidad se observó aumentada y la TFP disminuida.

B. Incorporación de marcadores ecográficos adicionales para la determinación de riesgo del Screening del 1er trimestre:

Consiste en incorporar en el software para el cálculo de riesgo a través de la calculadora multiparamétrica la medición de marcadores ecográficos adicionales, como ser Hueso Nasal, la onda del Ductus venoso.
Si la ecografía es realizada por un médico ecografista certificado por la FMF con un ecógrafo de alta definición también influye en la calidad independientemente de la experiencia del Ecografista. El objetivo de esta incorporación fue aumentar la tasa de detección y disminuir los falsos positivos.

TD y TFP INCORPORACION DE MARCADORES ECOGRAFICOS ADICIONALES		
MARCADOR ECOGRAFICO	TFP %	TD %
Ausencia del HUESO NASAL	2,1	92
Flujo ductus venoso ANORMAL	2,7	94,2

El programa nacional de pesquisa prenatal para el diagnóstico de defectos congénitos impulsado por la UMEFEPE y el Laboratorio de pesquisa prenatal del BPS, está en revisión permanente monitoreando la vigilancia de anomalías congénitas incluyendo, el seguimiento sistemático de los productos del embarazo para determinar su presencia y el rendimiento del screening.

Este programa se desarrolla desde la estrategia de atención primaria privilegiando la prevención secundaria, permitiendo adquirir evidencia científica para conocer el impacto de morbilidad, riesgo de padecerlas, así como la referencia oportuna de las embarazadas a los servicios apropiados para el cuidado neonatológico oportuno.
La UMEFEPE notifica mensualmente los casos de defectos congénitos (estructurales, funcionales o génicos) confirmados mediante diagnóstico cito-genético, molecular o imagenológico, al Registro Nacional de Defectos Congénitos y enfermedades raras (RNDCER) del Ministerio de Salud.

Seguimiento y monitoreo del rendimiento de la prueba

Se utilizan diferentes indicadores internos de resultado

Detección de riesgo alto de alteraciones cromosómicas

Intención del indicador:
Medir la probabilidad de riesgo alto de fetos con alteraciones cromosómicas en el 1er trimestre de gestación por técnica de screening.
Regla del cálculo:

1. Cuantificar el total de Screening del 1er trimestre, realizados

2. Cuantificar los Screening del 1er trimestre con resultado de riesgo alto
3. Obtener el porcentaje de pacientes con riesgo sobre el total de screening del primer trimestre.

Captación para diagnóstico precoz de alteraciones cromosómicas

Intención del indicador:

Medir la captación institucional para estudios diagnósticos, post asesoramiento genético, en gestantes con riesgo alto por screening.

Regla del cálculo:

1. Cuantificar los Screening del 1er trimestre con resultado de riesgo alto
2. Cuantificar los estudios diagnósticos realizados a gestantes con resultados de Screening de riesgo alto.
3. Obtener el porcentaje de pacientes con Screening de alto riesgo, que luego de ser asesoradas optan por un procedimiento diagnóstico.
   % de procedimientos diagnósticos del numeral 2 respecto a las pacientes del numeral 1.

Diagnóstico precoz de alteraciones cromosómicas

Intención del indicador:

Cuantificar los diagnósticos de fetos con alteración cromosómica en gestantes que han presentado riesgo alto por screening.

Regla del cálculo:

1. Cuantificar los estudios diagnósticos realizados a gestantes con resultados de Screening de riesgo alto.
2. Cuantificar los estudios diagnósticos realizados, con resultados de alteración cromosómica.
3. Obtener la proporción de los estudios de numeral 2 respecto a los de numeral 1.

Seguridad del estudio diagnóstico en relación a las pérdidas espontáneas

Intención del indicador:

Conocer el impacto en la seguridad de la prueba (como aspecto de calidad) respecto a la calidad científico técnica de los profesionales de la Unidad, para ser utilizado como herramienta de evaluación del proceso diagnóstico.

Regla del cálculo:

1. Cuantificar el total de Estudios diagnósticos invasivos realizados.
2. Cuantificar las pérdidas de embarazo espontáneas hasta 15 días posteriores al estudio diagnóstico.
3. Obtener la proporción de las pérdidas (numeral 2) respecto a los estudios invasivos realizados (numeral 1).

Rendimiento de la prueba

Para realizar el seguimiento sistemático de los productos del embarazo necesitamos contar sistemáticamente con los datos de las siguientes variables extraídos del **Sistema**

Informático Perinatal (SIP/CLAP) de la oficina de Epidemiología del Ministerio de Salud:

- Complicaciones del embarazo: Enfermedad Hipertensiva del embarazo (EHE), Preeclamsia, Eclampsia; Diabetes Mellitus Gestacional (DMG), Retraso del crecimiento intrauterino (RCIU); Interrupción del embarazo: Espontánea, Asistida
- Nacimiento: Vía del parto
- Datos del recién nacido: Edad gestacional al nacer, APGAR, Peso, Talla
- Defectos congénitos: menor o mayor, enfermedades asociadas.

Y realizar un match de base de datos (UMEFEPE-SIP) para obtener el seguimiento de cada usuaria.

Capacitación y Formación

Mediante acuerdos interinstitucionales, la Universidad de la República (UDELAR) – BPS, aprobaron -3 de junio de 2015 - el convenio con la Clínica ginecotológica A de la Facultad de Medicina (FMed), en este marco se formalizan el intercambio y la complementación, instrumentando la pasantía formativa de residentes de la Clínica Gine A. Se establecieron una serie de actividades académicas sistemáticas con la UMEFEPE que incluyeron seminarios, continuar con los ateneos trasmitidos a todos los Centros Docentes Asociados (CEDAS) del interior de país (actividad que se realiza desde el 2011), videoconferencias, facilitar el seguimiento conjunto de pacientes obstétricas y actividades formativas en estudios diagnósticos de alta complejidad, convirtiendo a la UMEFEPE en un centro de referencia asistencial pero también académico para la formación de médicos especializados en las diferentes áreas que abarca la Medicina Fetal.

Por otra parte el CRENADECER se encuentra habilitado por la Escuela de Graduados de la FMed para la formación de recursos humanos en salud desde el año 2014[1], siendo reconocido como Centro Docente asociado (CEDA). Esta habilitación permite las pasantías de las diferentes disciplinas que integran el equipo interdisciplinario de la UMEFEPE, constituido por: Enfermería (Licenciadas y Auxiliares), Obstetras Parteras, Médico Genetista, Médico Neonatólogo, Médicos Ginecólogos Ecografista (certificados por la Fetal Medicine Fundation del Royal College London[1]). Médicos Ginecólogos clínicos, Lic. en Trabajo Social, Lic. en Psicología, Auxiliar administrativo, Licenciada en Registros Médicos.

Bibliografía

(1)- Maiz N, Burgos J, Barbazán MJ, Recio V, Martínez-Astorquiza T. Maternal attitude towards first trimester screening for fetal abnormalities. Prenat Diagn. 2016; 36(5):449-455. doi:10.1002/pd.4802.

(2)- [1] Ministerio de Salud. Objetivos Sanitarios Nacionales 2020. Hacia donde irá la Salud del País. [En línea]; [Fecha de acceso Abril 2017]. Disponible en: http://www.paho.org/uru/index.php?option=com_content&view=article&id=1007:objetivos-sanitarios-nacionales-2020-hacia-da3nde-ira-la-salud-del-paa-s&Itemid=340

(3)Sesión Ordinaria Nº 16 – Miércoles 3 de Junio de 2015. Convenio Clínica A - Habilitación de la Escuela de Graduados. Resoluciones de Directorio de BPS.

[1] Fetal Medicine Fundation, Especialistas certificados para ecografía en Uruguay. Disponible en: https://fetalmedicine.org/lists/map/certified/NT-specialist

Modificaciones

Versión	Fecha	Modificación
001	01/2024	Versión inicial

Firmas

ELABORADO POR	REVISADO POR	APROBADO POR
Dra. Ana Migues	Dra. Camila Volij (IECS)	Dra. Analía Lopez (IECS)
Dr. Conrrado Berrondo	LE. Celeste Rivas (IECS)	Dra. Ana Papuy
Dra. Rosario Guecaimburu	Dra. Diana Fariña	
Dra. Martha Guidobono	LE.Ana Saulis	
Dr. Jaime López		
Dra. Gabriela Tenchio		
OP Adriana Mello		
OP Ma. José Pérez		
OP Victoria Roldan		
Lic. Enf. Mariana Cavajani		
Lic. Enf. Daniela Souza		
Lic. Enf. Alexandra Zapirain		
Aux. Enf. Ma. Cristina Espath		
Danielle Guimerans		
Aux. Enf. Pablo Lizaso		