Ministerio de Salud

Gobierno de Chile

PROTOCOLO 2015
MUCOPOLISACARIDOSIS I

Para el Otorgamiento de las Prestaciones
que cuentan con el Sistema de Protección Financiera para Diagnósticos y Tratamientos de Alto Costo. Ley 20.850

Subsecretaría de Salud Pública
Subsecretaría de Redes Asistenciales
División Jurídica

La Ley 20.850 Crea un Sistema de Protección Financiera para Diagnósticos y Tratamientos de Alto Costo y otorga cobertura financiera universal a medicamentos de alto costo, procedimientos médicos especializados de demostrada efectividad, de acuerdo a lo establecido en los Protocolos respectivos, garantizando que los mismos sean accesibles en condiciones de calidad y eficiencia.

Para mayor información sobre el manejo clínico de las personas con MUCOPOLISACARIDOSIS I, consulte el documento “Orientaciones para el Manejo Clínico de la Mucopolisacaridosis I” disponible en www.minsal.cl

ÍNDICE

Mapa de RED 5
Diagrama de Flujo de la Red de Atención para personas con Mucopolisacaridosis I 7
I. INTRODUCCIÓN 8
II. OBJETIVO GENERAL 8
III. OBJETIVOS ESPECÍFICOS 9
IV. ÁMBITOS DE LA APLICACIÓN 9
V. POBLACIÓN OBJETIVO 9
VI. DEFINICIONES 9
VII. MANEJO CLÍNICO 10
VIII. AUTORIZACIÓN DE COBERTURA DE TRATAMIENTOS 12
IX. ANEXOS 12
BIBLIOGRAFÍA 23

Índice Anexos

ANEXO 1. Formulario Sospecha Fundada 13
ANEXO 2. Formulario Confirmación Diagnóstica 17
ANEXO 3. Formulario Seguimiento y Evaluación 19
ANEXO 4. Formulario Solicitud Cambio centro de Administración de Tratamiento 21

Mapa de RED

Prestador de Salud Ley 20.850

Corresponde a cualquier persona natural o jurídica, establecimiento o institución, que se encuentre aprobada, conforme a lo dispuesto en el decreto N° 54 del Ministerio de Salud de 2015, que aprueba Reglamento que Establece Normas para el Otorgamiento y Cobertura Financiera de los Diagnósticos y Tratamientos incorporados al sistema establecido en la Ley N° 20.850".

La Red de atención se organizará en cuatro etapas:

I. Sospecha diagnóstica

II. Confirmación

III. Tratamiento

IV. Seguimiento

I. Sospecha diagnóstica

Parte con una etapa inicial de sospecha, que es efectuada por establecimientos públicos o privados del primer nivel de atención ambulatorios, que cuentan con médicos generales y médicos familiares. Posterior a ello, se realiza la sospecha fundada que se generará en el segundo nivel de atención público o privado por especialistas o subespecialistas relacionados a la patología a diagnosticar. En esta instancia se generará un formulario de sospecha fundada.

La sospecha del diagnóstico podrá ser levantada por un prestador individual con registro de especialidad en la Superintendencia de Salud, de acuerdo a la patología en sospecha o un prestador institucional que cuente con los especialistas acreditados.

II. Confirmación

La etapa de confirmación estará a cargo de un Prestador aprobado que cuente con el examen Gold estándar necesario para dicha confirmación de acuerdo a requisitos técnicos definidos.

III. Tratamiento

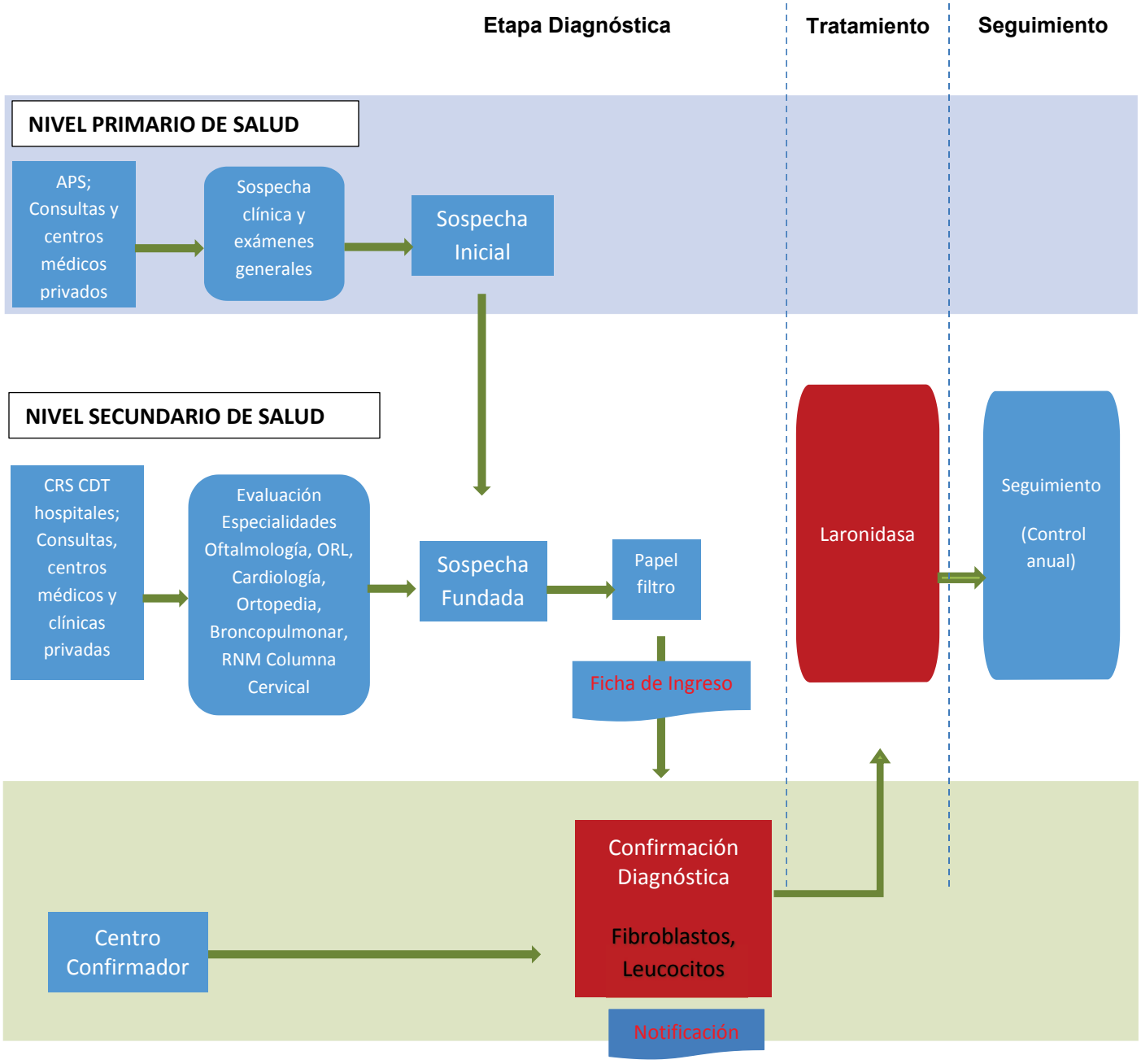
Entrega de Medicamentos: Los medicamentos cubiertos por el Fondo, deberán ser dispensados en un Prestador Aprobado.

La Administración de medicamentos: Deberá ser realizada en un Prestador Aprobado.

IV. Etapa de Seguimiento

Las personas que ingresen a este protocolo tendrán seguimiento clínico según lo establecido para estos efectos.

Diagrama de Flujo de la Red de Atención para personas con Mucopolisacaridosis I



I. INTRODUCCIÓN

La Mucopolisacaridosis tipo I es una enfermedad del grupo de los errores innatos del metabolismo lisosomal, de carácter autosómica recesiva de carácter crónico, progresiva con afección multisistémica, lo que origina un deterioro clínico e incapacidad física y mental. Esta enfermedad fue descrita por primera vez en el año 1919. Se reconoce una correlación limitada entre el genotipo y el fenotipo de la Mucopolisacaridosis tipo I (MPS tipo I). Registros internacionales reconocen más de 100 mutaciones identificadas.

La incidencia estimada de la MPS I es de 1 por 100.000 nacidos vivos. Se considera que aproximadamente entre el 50 y el 80% de las personas cursan con la forma grave de la enfermedad (1).

El depósito progresivo del glucosaminoglicanos, dentro de la íntima de las arterias coronarias y en la vía aérea, conlleva a insuficiencia cardiaca y respiratoria, dando como resultado el fallecimiento de las personas dentro de la primera década de la vida.

En la actualidad, la intervención temprana y el manejo sintomático por un grupo multidisciplinario de profesionales permite optimizar la atención médica de las personas con mucopolisacaridosis tipo I permitiendo de esta manera un diagnóstico y tratamiento oportuno, idealmente antes del inicio de daño irreversible, en busca de una mejor calidad de vida y mayor sobrevida.

II. OBJETIVO GENERAL

Proporcionar un marco común para el manejo clínico de la mucopolisacaridosis 1.

III. OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Estandarizar el diagnóstico de la mucopolisacaridosis I.
- Estandarizar el tratamiento de la mucopolisacaridosis I.

IV. ÁMBITOS DE LA APLICACIÓN

Dirigido a profesionales multidisciplinarios del equipo de salud que atienden personas con mucopolisacaridosis tipo I.

V. POBLACIÓN OBJETIVO

Personas con sospecha clínica fundada de mucopolisacaridosis tipo I.

VI. DEFINICIONES

La mucopolisacaridosis tipo I (MPS tipo I), es una enfermedad del grupo de los errores innatos del metabolismo lisosomal, de carácter autosómica recesiva, crónica, progresiva con afección multisistémica, lo que origina un deterioro clínico e incapacidad física y mental. Es causada por una acumulación progresiva de sustratos complejos de glucosaminoglucanos, dermatán y heparán sulfato, debido a la deficiencia de la enzima alfa-L-iduronidasa. Este depósito lisosomal se produce en una amplia variedad de órganos, lo que conlleva a una disfunción multiorgánica debilitante y fatal, con presentación clínica variable (1)(2).

Las formas leves o moderadas de la enfermedad pueden ocurrir por la combinación de un alelo con mutación severa y un alelo que codifica para una enzima con actividad residual. Por lo general, cualquier mutación severa de los alelos da por resultado una forma grave de MPS tipo I.

Debido a la gran variedad de fenotipos observados en personas con mucopolisacaridosis tipo I (MPS tipo I), algunos autores evitan la clasificación de acuerdo a la gravedad de presentación:

- Síndrome de Hurler (grave).
- Síndrome de Hurler-Scheie (moderado).
- Síndrome de Scheie (leve).

VII. MANEJO CLÍNICO

La **garantía explícita de protección financiera** para el tratamiento de la Mucopolisacaridosis tipo I comprende la confirmación diagnóstica y el medicamento de reemplazo enzimático **Laronidasa.**

La garantía de Oportunidad:

Con **Sospecha clínica fundada**, comenzará a hacer uso del beneficio específico de confirmación diagnóstica en un plazo no mayor a 20 días desde la recepción del formulario de sospecha fundada y la muestra de sangre para determinación enzimática en la Institución Confirmadora.

Con Confirmación diagnóstica, hará uso del beneficio específico de inicio de tratamiento en un plazo no mayor a 60 días, desde la indicación de terapia al paciente por el parte del médico tratante.

Continuidad, en conformidad a lo prescrito por el médico para el caso específico.

Confirmación Diagnóstica

La confirmación diagnóstica de la mucopolisacaridosis tipo I se basa en la actividad deficiente o ausente de la enzima alfa-L-iduronidasa cuantificada en:(1).

1. Fibroblastos

2. Leucocitos en sangre

La actividad enzimática < de 10% del valor promedio de referencia, es compatible con el diagnóstico de certeza de MPS I(2). El Gold Standard para el diagnóstico definitivo es la determinación en fibroblastos o leucocitos.

Tratamiento farmacológico

El tratamiento de elección para la enfermedad es la terapia de remplazo enzimático(3)(2), que consiste en la administración de Iduronidasa humana recombinante. Actualmente está disponible Laronidasa.

Administración: Vía intravenosa, una vez por semana. La dosis recomendada es de 0,58mg/kg, por lo tanto la infusión inicial depende del peso del paciente. Hay que considerar, tanto el médico tratante como los familiares del paciente, que se trata de un tratamiento a largo plazo.

Se considerara su uso en todo paciente con diagnóstico confirmado de MPSI. Criterios de exclusión o de suspensión de tratamiento serán:

- Paciente con cuadro neurológico severo (discapacidad intelectual severa, imposibilidad de deambulación).
- Ocurrencia de efectos adversos moderados o graves a la terapia de reemplazo enzimático.

En menores de dos años se debe considerar el trasplante de médula ósea como opción terapéutica.

VIII. AUTORIZACIÓN DE COBERTURA DE TRATAMIENTOS

La autorización del tratamiento por parte del prestador se hará basándose en la evaluación técnica de los formularios de sospecha diagnóstica presentadas, requiriéndose para ello la siguiente documentación:

- Formulario de sospecha fundada.
- Fotocopia de Cédula de Identidad del paciente.
- Exámenes complementarios (sólo si son requeridos por la institución confirmadora).

IX. ANEXOS

Los siguientes formularios para el registro de la información, deberán ser digitados de manera electrónica en el sistema informático dispuesto por Fonasa para el seguimiento del proceso asistencial de la Ley 20.850, al cual se puede acceder a través de la página web de Fonasa http://www.fonasa.cl

ANEXO 1. Formulario Sospecha Fundada

MINISTERIO DE SALUD
Ley 20.850

FORMULARIO de SOSPECHA Fundada

Mucopolisacaridosis I, II y VI

Datos del Paciente

Patología en Sospecha: MPS I ☐ MPS II ☐ MPS VI ☐

Nombre y Apellidos: _____

Rut: _____ Sexo: F ☐ M ☐

Fecha Nacimiento: _____

Previsión: _____

Dirección: _____ Comuna: _____

Región: _____

Teléfono fijo: _____ Celular: _____ Correo-e: _____

Nº Ficha clínica: _____

Datos Centro de Referencia

Nombre Establecimiento: _____

Rut Establecimiento: _____

Dirección: _____ Comuna: _____

Región: _____ Teléfono: _____

Médico Tratante:

Nombre: _____ Rut: _____

Especialidad: _____ Correo electrónico: _____ Fono Contacto: _____

Evaluación Clínica

Antropometría:

Talla Actual (Cm): _____ Peso (Kg): _____

Evaluación visual

a) Opacidad Corneal Si: _____ No: _____

b) Agudeza visual OD: _____ OI: _____

c) Presión Intraocular OD: _____ OI: _____

Evaluación Cardiaca

Fecha evaluación (dd/mm/aaaa) / /

a) Enfermedad Valvular: Si: _____ No: _____

Precisar: _____

b) Cardiomiopatía: Si: _____ No: _____

Precisar: _____

Evaluación Auditiva

Fecha evaluación (dd/mm/aaaa) / /

Audiometría Medición: OD: _____ OI: _____

Uso de audífono Si: _____ No: _____

Impedanciometría: Si: _____ No: _____

Precisar: _____

Evaluación Respiratoria

Fecha evaluación (dd/mm/aaaa) / /

a) Espirometría: EFV1: _____ Fecha: / /

b) Oxígeno dependiente Si: _____ No: _____

Requerimiento: _____ Lts.

c) Polisomnografía: Fecha / /

Apnea Obstructiva Si: _____ No: _____

Usa CPAP Si: _____ No: _____

Evaluación Neurológica

Fecha evaluación (dd/mm/aaaa) / /

Edad de Desarrollo o Psicometría:

Escala de Evaluación de Discapacidad:

Evaluación Gastrointestinal

Fecha evaluación (dd/mm/aaaa)

/ /

Hepatomegalia Si: _____ No: _____

Volumen: _____ Método de la Medición _____

Evaluación traumatológica

Fecha evaluación (dd/mm/aaaa)

/ /

Inestabilidad Cervical Si: _____ No: _____

Cirugía
Descripción:

Otras alteraciones traumatológicas
Descripción:

Otros Antecedentes Relevantes:

Descripción:

Evaluación de calidad de Vida

(si está disponible)

Descripción:

Método Diagnostico

☐ Actividad enzimática ☐ Estudio Molecular

Valor _____

☐ Papel Filtro ☐ Leucocitos

Valor _____

Médico Responsable del Formulario:

Nombre: _____ Rut: _____

Especialidad: _____ Correo electrónico: _____ Fono Contacto: _____

Firma _____ Fecha envío: _____

Equipo Clínico a Cargo en Establecimiento de referencia

Equipo Clínico a cargo:

Médico:

Nombre: _____ Rut: _____

Especialidad: _____ Correo electrónico: _____ Fono Contacto: _____

Enfermera(o):

Nombre: _____ Rut: _____

Correo electrónico: _____ Fono Contacto: _____

Químico Farmacéutico:

Nombre: _____ Rut: _____

Correo electrónico: _____ Fono Contacto: _____

ANEXO 2. Formulario Confirmación Diagnóstica

MINISTERIO DE SALUD
Ley 20.850

Confirmación Diagnóstica

Fecha: ___/__/___

Datos del Paciente

Datos del Paciente:

Nombre y Apellidos:

_____

Rut: _____ Sexo: F [ ] M [ ]

Fecha Nacimiento: _____

Previsión: _____

Dirección: _____ Comuna: _____

Región: _____

Teléfono fijo: _____ Celular: _____ Correo-e: _____

Nº Ficha clínica: _____

Datos Centro de Referencia

Nombre Establecimiento:

_____

Rut Establecimiento: _____

Dirección: _____ Comuna: _____

Región: _____ Teléfono: _____

Médico Tratante:

Nombre: _____ Rut: _____

Especialidad: _____ Correo electrónico: _____ Fono Contacto: _____

Confirmación

Problema de Salud: _____

Confirmación: Sí ☐ No ☐

Garantía: Examen (de confirmación) ☐ Fármaco ☐ Alimento ☐ Dispositivo ☐

Especificar:

_____

Dosis: _____ Intervalo: _____

Frecuencia: _____

Plazo: _____

Datos de Institución que confirma

Institución que Confirma:

Nombre Institución:

_____

Rut de Institución: _____

Dirección: _____

Comuna: _____ Región: _____

Fono: _____

Profesional responsable Confirmación:

Nombre _____

Rut _____

Correo electrónico _____ Fono contacto: _____

Firma: _____ Timbre: _____

ANEXO 3. Formulario Seguimiento y Evaluación

MINISTERIO DE SALUD
Ley 20.850

Formulario Seguimiento
Mucopolisacaridosis I, II, VI

Datos del Paciente

Patología en Sospecha: MPS I ☐ MPS II ☐ MPS VI ☐

Nombre y Apellidos:

_____

Rut: _____ Sexo: F ☐ M ☐

Fecha Nacimiento: _____

Previsión: _____

Dirección: _____ Comuna: _____

Región: _____

Teléfono fijo: _____ Celular: _____ Correo-e: _____

Nº Ficha clínica: _____

Datos Centro de Seguimiento

Nombre Establecimiento:

_____

Rut Establecimiento: _____

Dirección: _____ Comuna: _____

Región: _____ Teléfono: _____

Médico Tratante:

Nombre: _____ Rut: _____

Especialidad: _____ Correo electrónico: _____ Fono Contacto: _____

Seguimiento

Garantía Fármaco: ☐ Especificar: _____

Fecha de inicio: _____

Dosis: _____ Intervalo: _____

Frecuencia: _____

Plazo: _____

Cronograma Seguimiento

	6 meses	12 meses	18 meses	24 meses	30 meses	36 meses	40 meses	
Fecha								
Peso								
Talla								
Dosis								
Evaluación (Especialidad)								
Exámenes								
Evaluaciones								

El Seguimiento debe ser realizado por equipo multidisciplinario cada 3 a 6 meses, con la finalidad de evaluar la evolución clínica y la respuesta al tratamiento farmacológico. **Especialistas:** Pediatra de cabecera, Neurología, Neurocirujano, Neuropsicología, Oftalmología, Otorrinolaringología, Cardiología, Broncopulmonar, Gastroenterología, cirugía, Traumatología, Fisiatría.

Evaluaciones recomendadas, a lo menos:

Cada 3 a 6 meses: Peso, talla y Evaluación Función Osteoarticular

A los 12 meses: Evaluación Neurocognitiva, Evaluación Cardiológica, Evaluación Visceromegalia, Evaluación de Apnea obstructiva del sueño y respiratoria, Evaluación auditiva y visual, Excreción de GAG urinario, Evaluación osteo-muscular.

ANEXO 4. Formulario Solicitud Cambio centro de Administración de Tratamiento

MINISTERIO DE SALUD
Ley 20.850

Solicitud Cambio Centro de Administración de Tratamiento

Fecha: ___/__/___

Datos del Paciente

Datos del Paciente:

Nombre y Apellidos:

_____

Rut: _____ Sexo: F [ ] M [ ]

Fecha Nacimiento: _____

Previsión: _____

Dirección: _____ Comuna: _____

Región: _____

Teléfono fijo: _____ Celular: _____ Correo-e: _____

Nº Ficha clínica: _____

Problema de Salud _____

Datos Centro de Referencia

Nombre Establecimiento:

_____

Rut Establecimiento: _____

Dirección: _____ Comuna: _____

Región: _____ Teléfono: _____

Médico Tratante:

Nombre: _____ Rut: _____

Especialidad: _____ Correo electrónico: _____ Fono Contacto: _____

Datos Centro Administración Tratamiento

Nombre Establecimiento Actual:

_____

Rut Establecimiento: _____

Dirección: _____ Comuna: _____

Región: _____ Teléfono: _____

Garantía Fármaco: _____

Dosis: _____ Intervalo: _____

Frecuencia: _____

Plazo: _____

Nombre Establecimiento Solicitado:

_____

Rut Establecimiento: _____

Dirección: _____ Comuna: _____

Región: _____ Teléfono: _____

Motivo Solicitud:

_____

Profesional responsable Solicitud:

Nombre _____

Rut _____

Correo electrónico _____ Fono contacto: _____

Firma: _____ Timbre: _____

BIBLIOGRAFÍA

1. Muenzer J, Fisher A. Advances in the treatment of mucopolysaccharidosis type I. N Engl J Med. 2004 May 6;350(19):1932-4.

2. Martins AM, Norato D,, Takata ET. Guidelines for the management of mucopolysaccharidosis type I. J Pediatr. 2009;155((S2)):32-45.

3. Wraith JE. The first 5 years of clinical experience with laronidase enzyme replacement therapy for mucopolysaccharidosis I. Expert Opin Pharmacother. 2005 Mar;6(3):489-506.