



VALPARAÍSO, 04 de enero de 2023

RESOLUCIÓN N° 236

La Cámara de Diputados, en sesión 112° de fecha de hoy, ha prestado aprobación a la siguiente

RESOLUCIÓN

**S. E. EL
PRESIDENTE DE
LA REPÚBLICA** Considerando que:

La pesquisa neonatal o “screening” es una prueba sencilla que se obtiene a partir de una muestra de sangre obtenida del talón del recién nacido. Se debe realizar a todos los bebés antes de su egreso de la maternidad, preferentemente entre las 48hs-72hs de vida. Este análisis permite detectar de manera precoz enfermedades congénitas como, por ejemplo, hipotiroidismo congénito primario, fenilcetonuria, hiperplasia suprarrenal congénita, fibrosis quística, entre otras.

Este análisis es muy importante porque, en etapas tempranas, estas patologías son inaparentes (ausencia de signos y síntomas clínicos evidentes) por lo que a través de la pesquisa se pueden detectar precozmente e implementar un tratamiento oportuno que prevenga discapacidades irreversibles a nivel mental y/o físico en el recién nacido. La clave, en todos los casos, es poder diagnosticarlas a tiempo para tratarlas y mejorar la calidad de vida de los niños.

Informes médicos de todo el mundo avalan la gran trascendencia de este examen en el entendido que, si se detectan precozmente estas patologías y tienen un tratamiento efectivo, se puede lograr una evolución positiva de la enfermedad y lograr evitar secuelas importantes para la vida del paciente. Lo anterior es especialmente relevante en consideración que en nuestro país nacen alrededor de 400 niños al año con alguna extraña enfermedad metabólica o endocrina (1) que al no ser diagnosticada ni tratada a tiempo pueden ocasionar retraso cognitivo, problemas de desarrollo psicomotor e incluso la muerte.

En sus inicios, el programa de la pesquisa neonatal comenzó a aplicarse en los niños nacidos en el país el año 1984 se firma un convenio entre el Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos de la Universidad de Chile (INTA) y el Ministerio de Salud. Dicho convenio tenía por finalidad elaborar un plan piloto con el fin de detectar precozmente la Fenilcetonuria (PKU), una enfermedad hereditaria que si no se trata desde



recién nacido ocasiona retardo mental profundo. Ocho años después, en 1992, el Ministerio de Salud resolvió que ese piloto tuviese connotación de Programa Nacional no sólo para la PKU sino que también para el Hipotiroidismo Congénito.

La incorporación del programa neonatal a la red asistencial fue un hito a nivel nacional en la salud pública chilena, que dado su éxito ha sido replicado por otros países de Latinoamérica como un modelo trascendental en materia de prevención y diagnóstico temprano de enfermedades.

Sin embargo, treinta años después, el pesquizado mantiene su carácter de restringido ya que continúa constando la existencia en el recién nacido de sólo dos enfermedades. Lo anterior da origen a una situación bastante compleja a nivel de sanidad pública puesto que, sin evidencia clínica, muchas patologías sólo serán detectadas una vez que se hayan manifestado daños irreversibles en la salud, siendo -en algunos casos- la muerte súbita la primera expresión de la enfermedad.

Con todo, existe actualmente, la pesquisa neonatal de carácter ampliado, que permitiría detectar más de 40 enfermedades metabólicas y congénitas en el recién nacido. En los países desarrollados y en algunos países de Latinoamérica la pesquisa neonatal ampliada se aplica de forma rutinaria a todo recién nacido, pues permite realizar un diagnóstico preventivo en la etapa temprana de vida del recién nacido (40-48 horas) y cuyo beneficio se traduce en iniciar el tratamiento requerido antes de que aparezca la sintomatología clínica y la posterior enfermedad con el fin de proteger y mejorar la calidad de vida de los infantes. Empero, el pesquizado en Chile – que es realizado en nuestro país únicamente por el Centro del Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos de la Universidad de Chile- es un procedimiento voluntario, al cual puede realizarse al recién nacido sólo con autorización de orden médica. Particularmente, tiene valor de 115 mil pesos aproximadamente y, si bien ya se encuentra incorporado en el sistema público y cuenta recientemente con código Fonasa (dentro de las nuevas prestaciones codificadas para el 2022) en la práctica existen dificultades para su obtención.

Por todo, lo anterior resulta necesario universalizar y ampliar el tamizaje neonatal con fin de cumplir con el mandato que la ley le ha encomendado al Estado de Chile de proteger el derecho que posee todo recién nacido en el país a tener una salud digna que le permita un óptimo desarrollo físico y emocional. Para ello, resulta imperioso lograr un mayor compromiso por parte del Estado con el fin de incluir pesquisas para nuevas patologías y, de esta forma, beneficiar a un mayor número de niñas y niños y sus familias que desconocen la amenaza de padecer en el futuro, y en ciertos casos, enfermedades que incluso pueden quitarles la vida.



Por lo mismo, y ante la relevancia de este examen, su costo a nivel particular genera una profunda brecha de desigualdad entre seres inocentes que tan pronto nacen son discriminados por su condición social y condenados a una vida de dificultades, lo que nos lleva a señalar que junto con el hecho de que este examen sea aplicado a toda niña y todo niño con carácter OBLIGATORIO sea a su vez GRATUITO para todas las familias con el fin de que no sea el factor económico una limitante para mejorar sus vidas.

LA CÁMARA DE DIPUTADOS RESUELVE:

Solicitar a S. E. el Presidente de la República la ampliación del programa de pesquisa neonatal vigente en el sistema de salud público con el fin de avanzar a hacia un programa ampliado de pesquisa neonatal de carácter universal obligatorio y gratuito atendidas las siguientes consideraciones:

1.-Que de los índices de prevalencia de enfermedades congénitas o hereditarias de carácter grave e incluso mortal que son posibles de detectar a horas de nacido un menor resulta imperioso ampliar el chequeo temprano de las mismas

2.-Que los chequeos neonatales en nuestro país sólo incluyen el pesquisaje de dos enfermedades, situación que se ha mantenido hace 40 años, tiempo en el cual sin duda la medicina y la tecnología ha avanzado exponencialmente lo que motiva pensar que los procedimientos actuales permitirían ampliar a bajo costo un screening ampliado.

3.-Que, en términos económicos, sin duda resulta una política pública mucho más eficiente lograr un diagnóstico temprano y oportuno de estas enfermedades que pueden ser tratadas con resultados muy positivos y lograr una vida que merezca ser vivida.

Lo que me corresponde poner en conocimiento de V.E.

Dios guarde a V.E.,



CARLOS BIANCHI CHELECH
Primer Vicepresidente de la Cámara
de Diputados

LUIS ROJAS GALLARDO
Prosecretario de la Cámara de
Diputados

Anexo

Notas:

1) <https://medicina.uc.cl/noticias/tratar-a-tiempo-enfermedades-endocrinas-puede-marcas-un-antes-y-un-despues/>