

Propuesta en discusión para la ampliación de la Estrategia de Pesquisa Neonatal

Gabinete Ministerial – Ministerio de Salud

16 Abril, 2024

- ✓ La pesquisa neonatal es una de las pocas intervenciones sanitarias que resulta beneficiosa para los pacientes y genera un ahorro para el sistema de salud, y para el Estado (costo-ahorrativa).
- ✓ En Chile se implementa el programa de Pesquisa Neonatal desde 1992 iniciando con la detección de Fenilketonuria (PKU) e Hipotiroidismo Congénito (HC). El 2005 es incorporado como parte del examen de medicina preventiva (EMP). Se estima que, a la fecha, esta estrategia ha examinado a cerca de 4,6 millones de niños y niñas en el sistema público, identificando precozmente y previniendo la discapacidad en cerca de dos mil personas, nacidas en el país.
- ✓ Desde hace un tiempo ya existen nuevas estrategias de pesquisa diagnóstica. La Espectrometría de Masas en Tándem es una técnica que permite ampliar los programas de pesquisa y detectar diversos Errores Innatos del Metabolismo (EIM) mediante un único proceso de análisis. Esta podría pesquisar desde 26 condiciones, donde 23 corresponden a EIM, dos a condiciones endocrinológicas: Hipotiroidismo Congénito, Hiperplasia Suprarrenal Congénita, y una genética: Fibrosis Quística.
- ✓ Actualmente, la pesquisa neonatal ampliada está disponible Chile para quienes puedan costearlo, ya que se encuentra codificada en MLE desde el año 2022 con un valor de \$123.700 y copago de \$61.850, estableciendo una inequidad de acceso, y concentrando la prevalencia de enfermedad en la población sin capacidad de pago, habitualmente las más vulnerable.
- ✓ Actualmente se está revisando la propuesta para la expansión del programa que permita pesquisar en etapa asintomática de estas 26 condiciones. La red pública estaría en condiciones de implementarla en la medida en que se pueda financiar la adquisición del Espectrofotómetro, los kits para toma y proceso de muestras, y con mínimas mejoras al sistema de información y gestión de la red ya existente. Los tratamientos de estas condiciones ya se encuentran cubiertos por los programas ministeriales.
- ✓ Con esta estrategia, a los cerca de 100 casos de Hipotiroidismo Congénito y 15 de Fenilketonuria que se pesquisan actualmente, se agregarían cerca de **80 nuevos casos** de las otras 24 enfermedades, lo que implica una mejora de la cantidad y calidad de vida de esos niños a lo largo del curso de vida, y de sus familias. La lista de enfermedades y consecuencias que se evitarían:
 - Hipotiroidismo congénito: Discapacidad intelectual
 - Fenilketonuria: Discapacidad intelectual grave e irreversible, epilepsia, trastornos del comportamiento, microcefalia adquirida, convulsiones
 - Defecto de beta oxidación de ácidos grasos de cadena mediana: Eventos de encefalopatía con graves secuelas neurológicas
 - Hiperplasia suprarrenal congénita: Desbalances hormonales complejos
 - Acidurias: Secuelas cognitivas graves, compromiso hematológico y multisistémico, crisis encefalopáticas con secuelas motoras severas (distonías generalizadas), secuelas neurológicas, compromiso hepático crónico, crisis de acidosis metabólicas.
 - Enfermedad de Orina Olor a Jarabe de Arce: Trastorno motor y cognitivo severo 38 Fibrosis quística: Compromiso pulmonar y/o hepática crónica
 - Galactosemia: Compromiso hepático. Cataratas, compromiso cognitivo, falla ovárica
 - Defecto de beta oxidación de ácidos grasos de cadena larga hidroxilados y
 - Defecto de beta oxidación de ácidos grasos de cadena muy larga: Compromiso hepático, cardíaco y muscular. Graves secuelas neurológicas
 - Argininemia: Compromiso neurológico motor y cognitivo
 - Citrulinemia tipo 1: Compromiso neurológico y hepático crónico
 - Defecto de transportador de carnitina tipo I y II: Compromiso hepático, cardíaco y muscular
 - Deficiencia de proteína trifuncional. Compromiso hepático, cardíaco y muscular. Secuelas neurológicas
 - Deficiencias de múltiples carboxilasas : Epilepsia refractaria, lesiones cutáneas.
 - Déficit de biotinidasa: Epilepsia refractaria, lesiones cutáneas. Crisis metabólicas

- Homocistinuria: Alteraciones musculoesqueléticas, trombosis, discapacidad intelectual, ACV
 - Fibrosis Quística: Enfermedad Respiratoria Crónica, Malnutrición por Malabsorción, talla baja.
- ✓ Se estima que el costo anual de la estrategia universal sería de **M\$1.307.206**, lo que considera financiamiento de: procesamiento de muestras, confirmación diagnóstica, sistema de información. Esto no considera los ahorros estimados en atenciones y tratamientos de la fase sintomática de cada enfermedad, y ahorros indirectos, que se estiman que son del orden de 50 a 100 mil millones al año.
- ✓ Este es un proyecto que se viene presentando desde hace años a la ley de presupuestos, pero que no ha recibido financiamiento. Cabe destacar que ya obtuvo la aprobación ex-ante del Ministerio de Desarrollo Social y Familia MIDESOF (vigente), con lo que se postulará nuevamente a la formulación presupuestaria de la Ley de Presupuesto para el 2025.