



ORD. A 111 N°

ANT. : Oficio N°022-2024 de fecha 16.04.2024 de la Comisión Especial Investigadora N°40 de la Cámara de Diputadas y Diputados.

MAT. : Informa sobre las 26 patologías nuevas que se incorporarían en el programa de Pesquisa Neonatal Ampliada.

Santiago, 28 MAY 2024

DE : SRA. MINISTRA DE SALUD (S)

A : H. PRESIDENTA DE LA COMISIÓN DE SALUD  
DE LA CÁMARA DE DIPUTADAS Y DIPUTADOS

H. PRESIDENTE DE LA COMISIÓN DE SALUD DEL SENADO

Junto con saludar, hemos recibido el documento señalado en el antecedente, mediante el cual solicita que se le informe sobre las 26 patologías nuevas que se incorporarían en el programa de Pesquisa Neonatal Ampliada.

Al respecto, comunico a usted que el Ministerio de Salud se encuentra elaborando el proyecto de expansión para solicitar la pesquisa neonatal ampliada, que actualmente considera fenilcetonuria e hipotiroidismo congénito.

Con el proyecto se adicionarían 24 a los dos problemas de salud antes mencionados, resultando en un programa que nos permitiría pesquisar los 26 que se indican en la siguiente tabla:

Hiperfenilalaninemias (PKU clásica y variantes)
Enfermedad de La Orina Olor a Jarabe de Arce
Acidemia Propiónica
Homocistinuria
Ac. Metilmalónica (metilmalonil CoA mutasa)
Ac. Metilmalónica (defectos del cofactor CbIA, B, C y D)
Ac. Isovalérica
Citrulinemia tipo I
Ac.3-metilcrotonil CoA carboxilasa
Ac. 3 hidroxil-3-metilglutarica
Ac. Beta ketotiolasa
Ac. Glutárica tipo 1
Tirosinemia Tipo I
Defecto de Beta Oxidación de Ácidos Grasos Cadena Mediana (MCAD)
Defecto de Beta Oxidación de Ácidos Grasos Cadena muy larga (VLCAD)
Defecto de Beta Oxidación de Ácidos Grasos Cadena Larga Hidroxilada (LCHAD)
Ac. Arginosuccinico
Deficiencia de múltiples carboxilasas
Hiperplasia Suprarrenal Congénita
Biotinidasa
Defecto del transportador de carnitina tipo I y II
Deficiencia de proteína trifuncional
Galactosemia
Fibrosis quística
Hipotiroidismo congénito
Arginemia

Del listado antes indicado, hipotiroidismo e hiperplasia suprarrenal congénita son condiciones endocrinológicas que tienen acceso a tratamiento dentro de la oferta de medicamentos que son de muy bajo costo. Por su parte, el tratamiento del problema de salud fibrosis quística se encuentra garantizado en el GES.

En cuanto a los 23 problemas de salud restantes, corresponden a errores innatos del metabolismo que cuentan con tratamiento ya garantizado en el Programa Nacional de Alimentación Complementaria, que es de carácter universal; mientras que un caso, Tirosinemia tipo 1, a través de la Ley N°20.850.

Es importante mencionar que para la selección de este listado de patologías se tuvieron en cuenta los siguientes criterios, que además están basados en evidencia para los programas de pesquisa neonatales a nivel mundial, que corresponden a los de Wilson y Jungner:

- La enfermedad debe ser problema de salud pública relevante.
- Debe existir conocimiento del pronóstico e historia natural de la enfermedad.
- Existe un período de latencia o estado pre-sintomático.
- Existe un test adecuado para su pesquisa.
- El test debe ser aplicable a toda la población.
- Relación costo-beneficio balanceada.
- Existe una política que defina a quienes tratar como pacientes.
- Disponibilidad de confirmación diagnóstica y tratamiento.

Adicionalmente, este proyecto tiene la ventaja de que con el mismo equipo de laboratorio se pueden procesar las muestras, y la toma de muestra no difiere de lo que se está realizando actualmente en la pesquisa de los dos problemas de salud mencionados anteriormente.

El costo anual de la estrategia universal sería de M\$1.280.049, lo que considera el financiamiento de los procesos de:

- Procesamiento de muestras.
- Confirmación diagnóstica.
- Sistema de información.
- Gestión del nivel central, lo que implica ahorros en atenciones y tratamientos de la fase sintomática de cada enfermedad.

**Resultados esperados:**

Actualmente, se pesquisan 100 casos de Hipotiroidismo Congénito y 15 de Fenilquetonuria. A estos se agregarían cerca de 80 nuevos casos de las otras 24 enfermedades, lo que implica una mejora de la cantidad y calidad de vida los pacientes a lo largo del curso de vida, y de sus familias. En base a estimaciones que indican que, por cada caso pesquisado, significa un ahorro al sistema de entre 88.000 y 290.000 euros en el largo plazo, el retorno de esta estrategia estimado para el sistema de salud chileno sería del orden de los M\$110.000 de pesos anuales.

A la espera de haber cumplido los requerimientos de su solicitud, se despide afectuosamente,


  
 ANDREA ALBAGLI IRURETAGOYENA
   
 MINISTRA DE SALUD (S)

Subsecretaría de Salud Pública (S)	CCG		27/05/24
Jefatura Gabinete Ministra	ATC		27/05/24
Jefatura Gabinete SSP	FM	X	27/05/24
Jefatura Unidad de Atención a las Personas	CTC		27.05.24

Documento elaborado por OIRS MINSAL con fecha 27.05.2024.

C7C

**Distribución:**

- Gabinete Ministra de Salud.
- Gabinete Subsecretaría de Salud Pública.
- Unidad de Atención a las Personas - OIRS.
- Oficina de Partes.



Valparaíso, 16 de abril 2024

OFICIO N° 022-2024

La Comisión Especial Investigadora encargada de fiscalizar los actos del Gobierno relacionados con el funcionamiento del sistema de protección financiera para el diagnóstico y tratamiento de enfermedades de alto costo y la incorporación de nuevas coberturas en éste (CEI-40), acordó solicitar a esa Subsecretaría, tener a bien, informar sobre cuáles serían las 26 patologías nuevas que se incorporarían en el programa de Pesquisa Neonatal Ampliada.

Lo que tengo a honra poner en conocimiento de Ud., en cumplimiento del mencionado acuerdo y por orden de su Presidenta, diputado **Tomás Lagomarsino Guzmán**.

Dios guarde a Ud.,

**ANA MARIA SKOKNIC DEFILIPPIS**  
Abogado - Secretaria de Comisiones

**A LA SUBSECRETARIA DE SALUD PÚBLICA, SEÑORA ANDREA ALBAGLI IRURETAGOYENA.**

Comision Especial Investigadora Enfermedades de Alto Costo  
Congreso Nacional de Chile  
[cei40@congreso.cl](mailto:cei40@congreso.cl) 032-2505520



Firmado electrónicamente  
<https://extranet.camara.cl/verificardoc>

Código de verificación: 4949F2AAC688989D

Firmado por Ana MARÍA SKOKNIC DEFILIPPIS  
Fecha 16/04/2024 12:01:23 CLT