

2012

Monografía

Fibrosis Quística y Fenilcetonuria

Clínica
Diagnóstico y Prevención
Tratamiento
Marco regulatorio
Cobertura
Discapacidad



INTRODUCCION

En este trabajo nos enfocamos en dos enfermedades fácilmente diagnosticables con un estudio de laboratorio, práctica estrictamente necesaria y obligatoria por ley en nuestro país, ya que al nacimiento los niños no presentan síntomas clínicos de las mismas.

El Programa de detección precoz en recién nacidos se realiza con la finalidad de prevenir la discapacidad producida por estas patologías si no son detectadas los primeros días de vida.

Nuestra idea principal es poner de manifiesto a través del trabajo el tipo de cobertura médica que deben recibir estos pacientes ya sea en el ámbito público, obra social o empresas de medicina prepaga. Abordamos los costos las distintas coberturas y el marco regulatorio nacional como temas centrales.

FENILCETONURIA

Es una rara afección en la cual los pacientes nacen sin la capacidad para descomponer apropiadamente un aminoácido llamado fenilalanina.

Causas

La fenilcetonuria es una enfermedad hereditaria, lo cual significa que se transmite de padres a hijos. Ambos padres deben transmitir el gen defectuoso para que el bebé padezca la enfermedad, lo que se denomina un rasgo autosómico recesivo.

Los bebés con fenilcetonuria carecen de una enzima denominada fenilalanina hidroxilasa, necesaria para descomponer un aminoácido esencial, llamado fenilalanina, que se encuentra en alimentos que contienen proteína.

Sin la enzima, los niveles de fenilalanina y dos sustancias estrechamente relacionadas se acumulan en el cuerpo. Estas sustancias son dañinas para el sistema nervioso central y ocasionan daño cerebral.

Síntomas

La fenilalanina juega un papel en la producción corporal de melanina, el pigmento responsable del color de la piel y del cabello. Por lo tanto, los niños con esta afección usualmente tienen un cutis, cabello y ojos más claros que sus hermanos o hermanas sin la enfermedad.

Otros síntomas pueden ser:

- Retraso de las habilidades mentales y sociales
- Tamaño de la cabeza considerablemente por debajo de lo normal
- Hiperactividad
- Movimientos espasmódicos de brazos y piernas
- Retardo mental
- Convulsiones
- Erupción cutánea
- Temblores
- Postura inusual de las manos

Si la afección se deja sin tratamiento o si no se evitan los alimentos que contienen fenilalanina, se puede detectar un olor "a moho" en el aliento, la piel y la orina. Este olor inusual se debe a la acumulación de sustancias de fenilalanina en el cuerpo.

Pruebas y exámenes

La fenilcetonuria se puede detectar fácilmente con un simple examen de sangre. Por ley nacional se exige en Argentina una prueba de detección de esta enfermedad para todos los recién nacidos, como parte de un grupo de pruebas de detección para neonatos. Este examen

generalmente se lleva a cabo tomando unas cuantas gotas de sangre del bebé antes de que éste salga del hospital.

- Si la prueba de detección inicial es positiva, se requieren exámenes adicionales de sangre y orina para confirmar el diagnóstico.

Imágenes



[Examen de fenilcetonuria](#)



[Examen de fenilcetonuria](#)

Estudio confirmatorio

En uno de estos cromosomas (**cromosoma 12**) hay **un gen llamado PAH** que cuando está alterado (mutado) en ambos cromosomas es responsable de la fenilcetonuria o de la hiperfenilalaninemia.

Incidencia

En la experiencia de FEI (fundación endocrinológica infantil) la fenilcetonuria afecta a aproximadamente a 1 de cada 20.000 recién nacidos con la forma clásica o severa de la enfermedad y a otro niño cada 20.000 con una forma más leve que se denomina hiperfenilalaninemia. **Es decir, que existe 1 niño con problemas en el metabolismo de la fenilalanina cada 10.000 recién nacido.**

Tratamiento

La fenilcetonuria es una enfermedad que se puede tratar. El tratamiento comprende una dieta extremadamente baja en fenilalanina, comenzando antes de los diez días de vida y especialmente cuando el niño está creciendo. La dieta se tiene que seguir en forma estricta, lo cual requiere la supervisión exhaustiva por parte del médico o del dietista certificado y la cooperación de los padres y del niño. Aquellos pacientes que continúen con la dieta hasta la vida adulta tendrán una mejor salud física y mental. Una “dieta para la vida” se ha convertido en la pauta recomendada por la mayoría de los expertos y es especialmente importante antes de la concepción y durante todo el embarazo.

La fenilalanina se encuentra en cantidades significativas en alimentos como la leche, los huevos y otros alimentos comunes. Además, se encuentra en el edulcorante artificial Nutrasweet (aspartamo), razón por la cual cualquier producto que contenga aspartamo se debe evitar.

Lofenalac es una leche en polvo infantil especial para bebés con fenilcetonuria que se puede usar durante toda la vida como fuente de proteína, con un contenido extremadamente bajo en fenilalanina y balanceada con respecto a los aminoácidos esenciales restantes.

El hecho de tomar suplementos, como el aceite de pescado, para reemplazar los ácidos grasos de cadena larga faltantes de una dieta estándar libre de fenilalanina puede ayudar a mejorar el desarrollo neurológico, incluyendo la coordinación motriz fina. Asimismo, se pueden necesitar otros suplementos específicos, como el hierro o la carnitina.

Pronóstico

Se espera que el desenlace clínico sea muy alentador si la dieta se sigue estrictamente, comenzando poco después del nacimiento del niño; pero si el tratamiento se retrasa o el trastorno permanece sin tratamiento, se presentará daño cerebral. El desempeño escolar se puede deteriorar levemente.

Si no se evitan las proteínas que contengan fenilalanina, la fenilcetonuria puede conducir a retardo mental grave hacia el final del primer año de vida.

Posibles complicaciones

Si este trastorno no recibe tratamiento, se presenta retardo mental severo. El trastorno de hiperactividad y déficit de atención (ADHD, por sus siglas en inglés) parece ser el problema más común que se observa en quienes no siguen estrictamente una dieta muy baja en fenilalanina.

Prevención

Un análisis enzimático puede determinar si los padres son portadores del gen de la fenilcetonuria (FCU). Asimismo, se puede tomar una muestra de vellosidades coriónicas durante el embarazo para examinar el feto en búsqueda de esta enfermedad.

Es muy importante que las mujeres con fenilcetonuria sigan estrictamente una dieta baja en fenilalanina, tanto antes de quedar embarazadas como a través de todo el embarazo, ya que la acumulación de esta sustancia le causará daño al bebé en desarrollo, incluso sin que éste haya heredado el gen defectuoso.

Nombres alternativos

PKU; Fenilcetonuria neonatal.

Fibrosis quística del páncreas (FQP)

Es una enfermedad autosómica recesiva, el gen responsable de la FQ se encuentra en el brazo largo del cromosoma 7 en el sector denominado q31-q32. Este gen codifica una proteína denominada CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator), proteína de 1480 aminoácidos cuya función es la regulación del tráfico de iones Cl en las células. Esto produce insuficiencia pancreática exócrina, infecciones respiratorias crónicas, alteraciones digestivas y una elevada concentración de cloruros y sodio en el sudor. Afecta a las glándulas que producen moco, sudor, saliva y enzimas digestivas.

Estas secreciones que normalmente son fluidas, en la enfermedad son viscosas y pegajosas no cumpliendo la función lubricante.

Clínica

Varia de relación al momento de aparición de la enfermedad.

En el recién nacido se presenta como ileo meconial, ictericia prolongada colestásica, y retraso en la recuperación del peso de nacimiento o peso insuficiente hacia las 4 o 6 semanas de edad.

En niños y jóvenes las manifestaciones de la enfermedad consisten en: obstrucción intestinal, y síndrome de mal absorción. Prolapso rectal, retraso del crecimiento, insuficiencia pancreática progresiva y enfermedad hepática, diabetes mellitus, infecciones respiratorias frecuentes por la presencia de tapones mucosos, tos crónica y silbante, retraso del crecimiento y escasa cantidad de tejido muscular y subcutáneo, pólipos nasales y sinusitis crónica.

La enfermedad respiratoria junto con el síndrome de mal absorción son la forma más frecuente de aparición.

Incidencia

La tasa de prevalencia es de aproximadamente 1/2500 recién nacidos vivos, y la frecuencia de portadores sanos 1/30 individuos.

Diagnóstico

El método que se utiliza es la determinación de la tripsina inmunoreactiva (TIR). El valor límite suele oscilar entre 70 y 140 ng/ml. El aumento de TIR en la FQP está causada por distintos mecanismos uno de ellos es la obstrucción de los conductos pancreáticos por acumulación de moco viscoso, esto dificulta la eliminación del tripsinogeno transformándose en tripsina reactiva que pasa a la sangre. Es ideal que la muestra de sangre sea obtenida entre las 24 hs y 7 días de vida y nunca exceda los 30 días ya que pierde capacidad diagnóstica, debido a la declinación progresiva que se observa de la TIR después del nacimiento.

Determinación de tripsina inmunorreactiva
(determinación de muestra sobre papel de filtro)

Tir menor al límite

Normal

Tir mayor al límite

2 muestra

Tir menor al límite

Se descarta

tir mayor al límite

test del sudor

Estudio molecular

Por lo tanto la confirmación diagnóstica se realiza mediante :

- Dos mutaciones del gen de FQ
- Dos test del sudor positivos
- Más una o más de las siguientes características clínicas: enfermedad pulmonar crónica, enfermedad sinusal crónica, alteraciones gastrointestinales o nutricionales, azoospermia en varones, sme.de perdida de sal, antecedentes de fibrosis quística en familiares de primer grado.

Tratamiento

Los objetivos del tratamiento son:

- Prevención y tratamiento de la enfermedad respiratoria :

La aerosolterapia con antibióticos: se usa tobramicina, colistin , sulfato de amikacina, o gentamicina.

Dnasa recombinante (desoxirribonucleasa) : reduce la viscosidad de las secreciones bronquiales.

Kinesioterapia: es uno de los pilares del tratamiento, debe ser iniciado inmediatamente de confirmado el diagnóstico. Todo centro de atención a pacientes con fibrosis quística debe contar con profesionales idóneos entrenados. Si bien la frecuencia depende del grado de afectación, debería ser 2 veces por día e intensificarse en los períodos de exacerbación de la enfermedad.

Antibioticoterapia : las bacterias que suelen infectar la vía aérea inferior en pacientes con fibrosis quística son ; S.aureus,P.Aeruginosa,H.influenzae ,Burkholdeia Cepacia . Por lo tanto ante una infección respiratoria se indicaran antibióticos específicos y se intensificara la asistencia kinesiorespiratoria. El tratamiento generalmente se inicia por vía endovenosa durante 14 a 21 días.

Dado el alto costo para el paciente, la familia y el sistema de salud, ha surgido la necesidad de internación domiciliaria como estrategia terapéutica por su seguridad, efectividad, y menor costo .Evita la ruptura familiar, deserción escolar, y el riesgo de infección cruzada si el paciente se hospitaliza.

Trasplante de pulmón : las condiciones para el trasplante pulmonar son: enfermedad pulmonar clínica y funcionalmente grave, insuficiencia respiratoria irreversible (VEF menor al 30%, PaO2 menor a 55mmHg, PaCO2 mayor a 50mmHg) internaciones e infecciones reiteradas, ausencia de disfunción de otros órganos vitales y expectativa de vida no mayor a 18 a 24 meses.

- Prevención y tratamiento del déficit nutricional: las enzimas pancreáticas se encuentran disponibles en el mercado en concentraciones de 4000 a 25000 U lipasa x cápsula. Se comienza con 1000U lipasa/Kg en cada comida en menores de 4 años y 500U lipasa/kg en mayores de 4 años y mitad de la dosis en las colaciones.

- Se agregan también suplementos de vitaminas liposolubles (A y E). En pacientes con malnutrición se agregan fórmulas con hidrolizados de proteínas y ac grasos, o suplementos de TCM o polisacáridos.
- Prevención y tratamiento de las complicaciones
- Cuidado de la salud mental del paciente y su entorno

Pronóstico

Hasta hace poco tiempo, el pronóstico para las personas afectadas por la enfermedad era realmente sombrío pero, en la actualidad, con las nuevas líneas de tratamiento, se considera que cerca del 80% de los pacientes podrá superar los 40 años. La esperanza de vida dependerá de la severidad de la enfermedad y de los órganos afectados. La muerte sobreviene generalmente por complicaciones pulmonares. La supervivencia a largo plazo es notablemente mejor en los pacientes sin insuficiencia pancreática. La colonización precoz por *Pseudo monas* (un tipo de bacteria), el sexo femenino, la presentación con síntomas respiratorios y la hiperreactividad de las vías respiratorias se asocian a un pronóstico algo peor.

Las revisiones periódicas y un seguimiento escrupuloso del tratamiento es básico para alcanzar una buena calidad de vida y buen pronóstico.

Programa de pesquisa neonatal

En la pesquisa neonatal se define como la detección de individuos presuntamente enfermos en una población presuntamente sana, el objetivo es detectar enfermedades o desordenes en los recién nacidos cuyos síntomas clínicos no se hacen evidentes hasta que el daño irreversible ha ocurrido y para los cuales están disponible tratamientos. Con la extracción de unas gotas de sangre del talón del bebe dentro de las 72hs de vida se descubren distintas enfermedades que pueden ser tratadas rápidamente.

La detección precoz y el tratamiento de la enfermedad disminuyen la morbimortalidad y mejora la calidad de vida de los niños.

Los programas integrales de pesquisa neonatal están formados por varios componentes para la detección sistemática y precoz de las enfermedades, su diagnóstico y tratamiento de todos los pacientes afectados. Para que el programa sea efectivo se requiere el compromiso de todos los sectores tanto públicos como privados.

La puesta en marcha de un Programa de Pesquisa solo se justifica en patologías en las que se ha demostrado que:

- El diagnóstico precoz es beneficioso.
- La relación costo beneficio es favorable
- Existe una prueba confiable para su detección
- Hay una organización sanitaria disponible

Según la Academia Americana de Pediatría un programa de pesquisa neonatal comprende:

Educación de padres y pediatras sobre la pesquisa.

Realización rápida y confiable del test de pesquisa.

Recolección y transporte de la muestra.

Pronta ubicación y seguimiento del individuo anormal.

Diagnóstico de certeza con test confirmatorios.

Educación, consejo genético y apoyo psicológico de las familias de los niños afectados

Manejo y tratamiento adecuado de los pacientes.

En 1985 la Fundación Endocrinológica Infantil organizo un programa de pesquisa masiva para los bebes nacidos en maternidades en diferentes áreas del país para la detección de hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria .La misma entidad implemento a partir de 1997 el

rastreo neonatal de otras enfermedades como galactosemia , hiperplasia suprarrenal congénita , enfermedad fibroquística del páncreas y deficiencia de biotinidasa.

En el año 1994 el Ministerio de Salud de la Provincia de Buenos Aires creó el programa de diagnóstico y tratamiento de enfermedades congénitas (PRODYTEC) que efectúa la pesquisa de 7 enfermedades ; fenilcetonuria, hipotiroidismo, fibrosis quística del páncreas, galactosemia, hiperplasia suprarrenal congénita , déficit de biotinidasa y enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce.

A partir del año 2000 el gobierno de la Ciudad de Buenos Aires incorpora el mismo programa de pesquisa neonatal. Beneficios de la pesquisa: mejoramiento en la calidad de vida de los pacientes afectados, mejor estado nutricional, crecimiento ponderal y función pulmonar. Esto trae aparejado una disminución de la mortalidad temprana aumentando la edad media de vida y disminuyendo las hospitalizaciones de estos pacientes.

Marco regulatorio nacional

- ley 23413 sancionada el 10/10/1986 establece la obligatoriedad de realizar la pesquisa neonatal de fenilcetonuria .
- ley 23874 sancionada el 28/09/1990 agrega la detección precoz del hipotiroidismo congénito
- el decreto 1316 de 1994 reglamenta las leyes 23413 y 23874 incorpora el plazo de realización de las pruebas y los responsables de la pesquisa.
- ley 24438 sancionada en 1994 agrega la detección de fibrosis quística con la resolución 508/96 establece normas de procedimiento para la toma y control de la muestra.
- Ley 25415 sancionada en abril del 2011 programa Nacional de Detección Precoz de hipoacusia.

Leyes del Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires

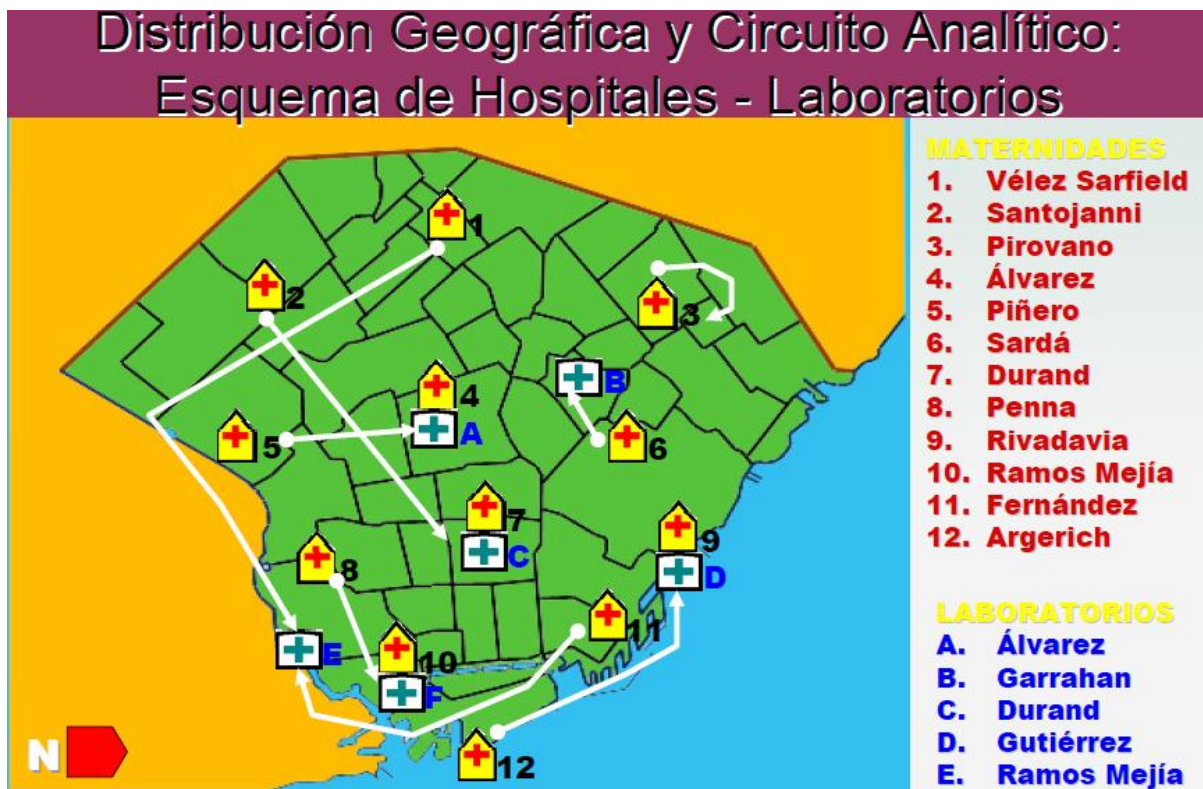
La Ley 534, sancionada el 30 de noviembre de 2000, establece la obligación de realizar la pesquisa neonatal de hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria en todos los establecimientos públicos de la seguridad social y privados en el ámbito de la Ciudad de Buenos Aires. Por otro lado se prevé el compromiso de adoptar las previsiones presupuestarias para garantizar la

realización de esta pesquisa y el desarrollo de un estudio de evaluación para implementar la detección de fibrosis quística y otras anomalías congénitas.

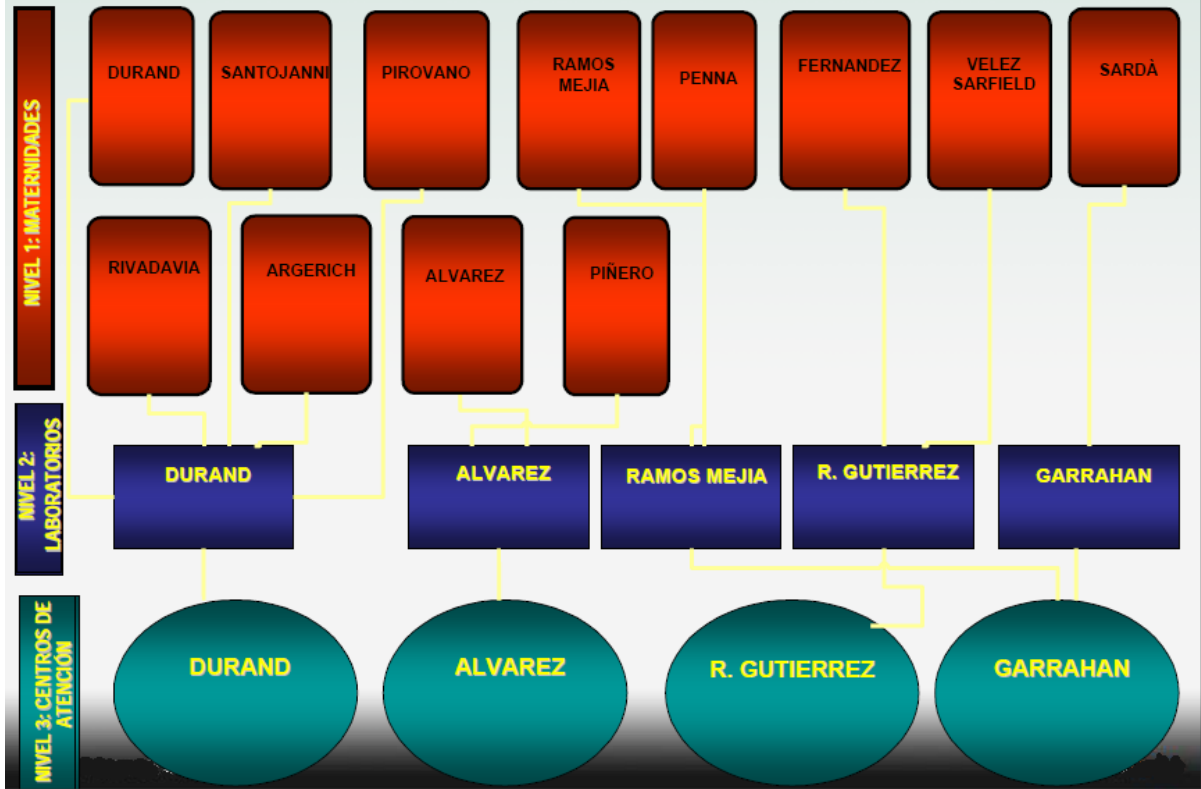
La Ley 1808 (Ley del Talón), sancionada en el 2005, promulga: “las determinaciones para la detección y tratamiento en recién nacidos de fenilcetonuria, hipotiroidismo neonatal, fibrosis quística, galactosemia, hiperplasia suprarrenal congénita, deficiencia de biotinidasa, retinopatía del recién nacido, hipoacusia del recién nacido, chagas, sífilis y otras anomalías metabólicas genéticas y/o congénitas.

Actividades y estadísticas

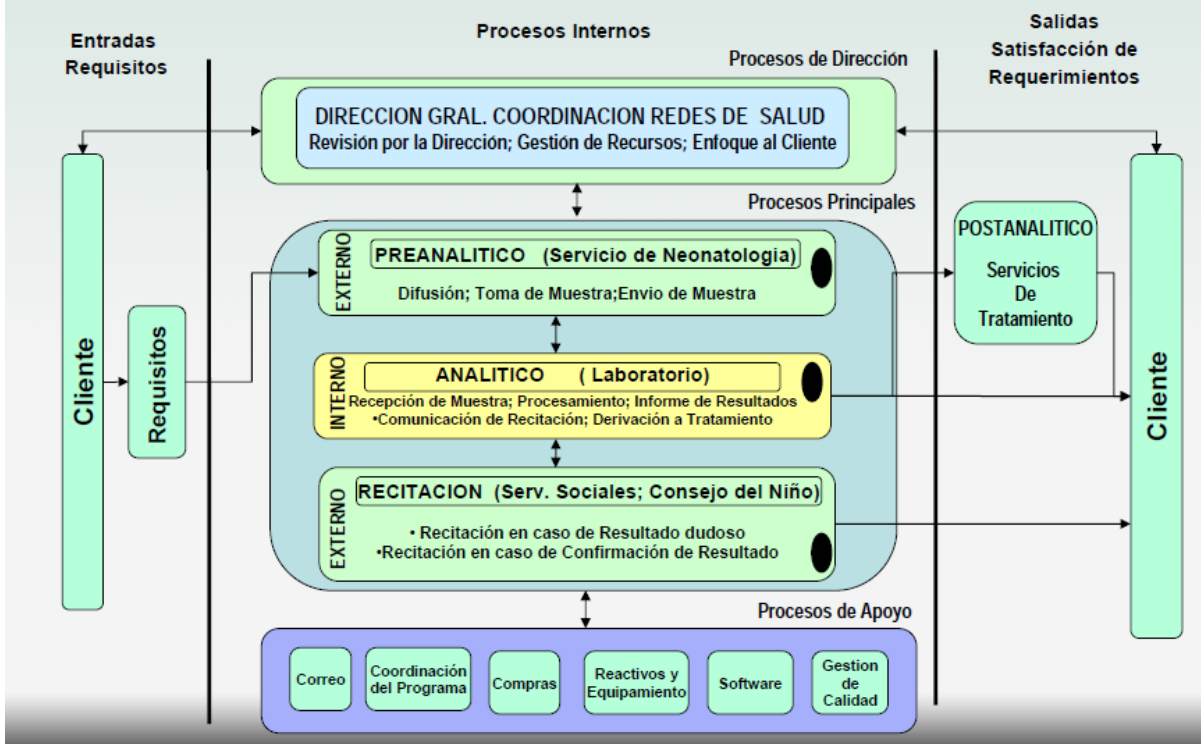
- En el marco de este programa se creó, en diciembre de 2006, la Red de diagnóstico y tratamiento de enfermedades metabólicas de la que forman parte 12 maternidades, 5 laboratorios especializados y 3 centros de atención médica.
- Desde el año 2000, se estudiaron 195.402 casos, se realizaron 460.000 análisis, y se detectaron 3.523 pacientes con enfermedades.



Circuito de Derivación para Hipotiroidismo Congénito y Fenilcetonuria

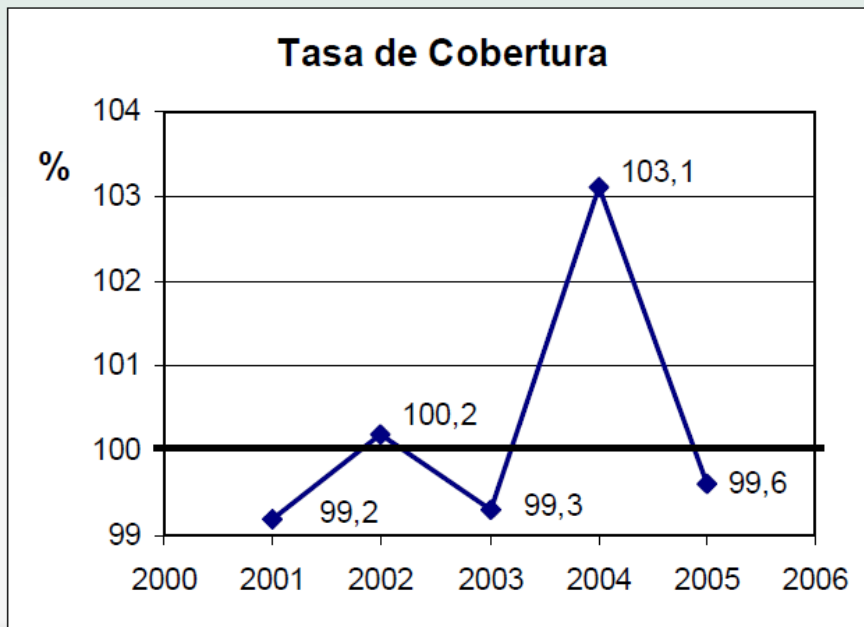


MODELO de GESTION del PROGRAMA DE PESQUISA NEONATAL: Proceso toma de muestra hasta derivación a tratamiento



Frecuencia de los principales ECM	
ENFERMEDAD	FRECUENCIA
Hipotiroidismo Congénito	1:3000
Fenilcetonuria	1:10000
Galactosemia	1:60000
Enfermedad de Orina de Jarabe de Arce	1:250000
Hiperplasia Adrenal Congénita	1:12000
Fibrosis Quística	1:2500
Deficiencia de Biotinidasa	1:70000
Hemocistinuria	1:100000
Deficit de Acil-CoA Deshidrogenasa de Cadena Media	1:10000
Distrofia Muscular Duchenne	1:4000
Histidinemia	1:12500
Cistinuria	1:15000
Cistinosis	1:60000
Hemoglobinopatías y Talasemias	1:500

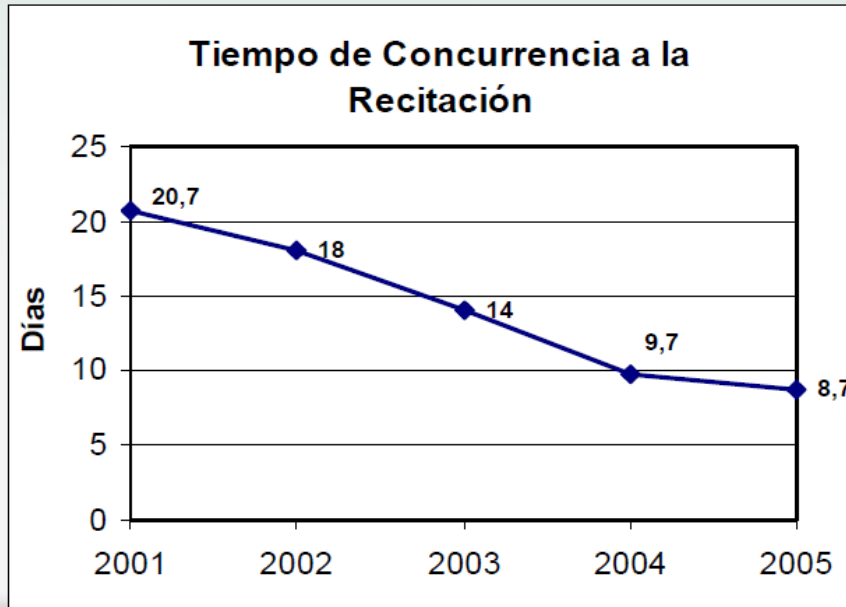
INDICADORES DE GESTION DEL PPN



Promedio:

100.3%

INDICADORES DE GESTION DEL PPN



**Promedio:
14.2 días**

Cobertura médica

El costo de los tratamientos médicos necesarios para preservar la vida deben ser soportados por el Estado, Obra Social o Empresa de medicina prepaga, pero nunca por el enfermo. Si se admitiera que este último debe absorber los costos ello conduciría a una frustración de su derecho fundamental a las prestaciones adecuadas de salud.

Fibrosis quística

Desde el año 2000 se logra el reconocimiento del tratamiento integral de la fibrosis quística, por la implementación del PMO (Programa Médico Obligatorio) por el cual las obras Sociales deben brindar cobertura médica obligatoria y gratuita a todos los pacientes .

Con respecto a las Empresas de medicina prepaga están obligadas a cumplir con el PMO , donde puede haber limitaciones entre la auditoría y el criterio de efectividad de la medida dispuesta , pero en general todas las intervenciones se resuelven favorablemente .

Siendo actualmente al año 2012 los costos de la medicación habitual:

- Pulmozyme (desoxirribonucleasa) 2.5mg amp x6 \$1497.69
- Tobramicina antibiótico 300mg.5ml inhalatorio .monodosis x56 \$55848.54
- Sustitutivo enzimático pancreático .Creon 10000 caps x100u. \$313.09
- Sustitutivo enzimático pancreático. Creon Forte caps x100 \$553.94

En el año 2003 la Secretaria de Salud del Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires , crea el Banco de Medicamentos para pacientes con fibrosis Quística , con sede en el Centro Respiratorio del Hospital de Niños Dr.Ricardo Gutierrez , este banco otorga gratuitamente drogas específicas e insumos a los pacientes carentes de recursos durante su primer año de vida .

Fenilcetonuria

Una vez diagnosticada la fenilcetonuria se procede a indicar la leche específica como alimentación primaria durante los primeros seis meses hasta la incorporación de semisólidos los cuales serán libres o escasos en fenilalanina controlados e indicados por médico especialista.

Por lo tanto la terapia nutricional es el tratamiento esencial para estos pacientes. Esta se encuentra contemplada en el PMO estando la cobertura garantizada dentro del primer año de vida y luego por la discapacidad (visceral), ya sea dentro del marco de una Empresa de Medicina Prepaga u Obra Social . Si el paciente presentase ya un retraso madurativo por falla en el diagnóstico temprano también por PMO deberán cubrirse las terapias de rehabilitación, escuelas especiales(*) o con maestra integradora, estimulación temprana, neurolingüística, rehabilitación psicomotriz, foniatría y un amplio abanico de prestaciones que deberán ser evaluadas por el médico tratante y solicitadas según la necesidad y el cuadro clínico de cada paciente, siempre cubierto bajo el certificado de discapacidad renovable.(*) la ley 24901 explicita las obligaciones de las entidades de cobertura, específicamente las obras sociales y ahora extendido al resto de las coberturas) lo siguiente , en lo referente a la temática educativa

Prestaciones terapéuticas educativas:

Aquellas que implementan acciones de atención tendientes a promover la restauración de conductas desajustadas, adquisición de adecuados niveles de auto valimiento e independencia, e incorporación de nuevos modelos de interacción, mediante el desarrollo coordinado de metodologías y técnicas de ámbito terapéutico-pedagógico y recreativo.

Acciones de enseñanza- aprendizaje mediante una programación sistemática específicamente diseñada, para realizarlas en un período predeterminado e implementarlas según requerimientos de cada tipo de discapacidad.

Comprende escolaridad, en todos sus tipos, capacitación laboral, talleres de formación laboral y otros. Los programas que se desarrollen deberán estar inscriptos y supervisados por el organismo oficial competente que correspondiere).

El costo actual de la leche específica es:

- PKU 1 tarro x 400gr: \$ 960,15

Con respeto a la cobertura en sistema de salud público, los pacientes diagnosticados son conectados con la Fundación Endocrinológica Infantil FEI (fundación creada en 1960 para apoyar a la División de Endocrinología del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez. F.E.I Mansilla 2771 CABA) contribuye con personal, compra de medicamentos, viáticos para pacientes, becas y asistencia de los médicos a congresos Internacionales y Nacionales.

También colabora con la actualización de equipos tanto informáticos como de laboratorio, mantenimiento y refacciones del pabellón y consultorios externos de Endocrinología.

En 1985 pone en marcha el Programa de detección precoz de Hipotiroidismo Congénito y Fenilcetonuria en recién nacidos con la finalidad de prevenir la discapacidad mental producida por las mismas si no son detectadas los primeros días de vida. En la fundación se atiende sin cargo, la atención es para pacientes derivados de diferentes centros de salud

públicos allí se supervisan los tratamientos médicos y nutricionales de los niños en conjunto con el personal del hospital de niños Ricardo Gutiérrez .

En el caso de que se trate de un niño con cobertura privada por EMP o por Obra Social, si el paciente desea atenderse en FEI que es el centro de referencia desde 1960 para estas patologías en particular, la institución extenderá una factura con los costos de la misma y esta deberá ser cubierta por discapacidad respetando el PMO.

Discapacidad:

La legislación sobre discapacidad, es amplia y asegura a la persona con discapacidad la cobertura de distintos aspectos de su terapéutica por los distintos actores que conforman el sistema nacional del seguro de salud (ley 23661)

La ley 22431 del año 81, y la ley 24901 del año 97 enmarcaron los derechos del discapacitado y el listado de prestaciones básicas que debe recibir a partir de la seguridad social, las empresas de medicina prepaga, ART, AFJP, el Ministerio de Desarrollo y Gobierno

En tal sentido la ley 22431 explicita:

ARTICULO 1° Por la presente Ley, un sistema de protección Integral de las personas discapacitadas, tendiente a asegurar a éstas su atención médica, su educación y su seguridad social, así como a concederles las franquicias y estímulos que permitan en lo posible neutralizar la desventaja que la discapacidad les provoca y les den oportunidad, mediante su esfuerzo, de desempeñar en la comunidad un rol equivalente al que ejercen las personas normales.

ARTICULO 2°: A los efectos de esta Ley, se considera discapacitada a toda persona que padezca una alteración funcional permanente o prolongada, física o mental, que en relación a su edad y medio social implique desventajas considerables para su integración familiar, social, educacional o laboral.

ARTICULO 3°: (Texto según ley 25504) - El Ministerio de Salud de la Nación certificará en cada caso la existencia de la discapacidad, su naturaleza y su grado, así como las posibilidades de rehabilitación del afectado. Dicho ministerio indicará también, teniendo en cuenta la personalidad y los antecedentes del afectado, qué tipo de actividad laboral o profesional puede desempeñar.

El certificado que se expida se denominará Certificado Único de Discapacidad y acreditará plenamente la discapacidad en todo el territorio nacional en todos los supuestos en que sea necesario invocarla, salvo lo dispuesto en el artículo 19 de la presente ley.

Idéntica validez en cuanto a sus efectos tendrán los certificados emitidos por

las provincias adheridas a la Ley 24.901, previo cumplimiento de los requisitos y condiciones que se establezcan por reglamentación.

El Estado, a través de sus organismos, prestará a las personas con discapacidad no incluida dentro del sistema de las obras sociales, en la medida que aquellas o las personas de quienes dependan no puedan afrontarlas, los siguientes servicios:

- a) Rehabilitación integral, entendida como el desarrollo de las capacidades de la persona discapacitada.
- b) Formación laboral o profesional.
- c) Préstamos y subsidios destinados a facilitar su actividad laboral o intelectual.
- d) Regímenes diferenciales de seguridad social.
- e) Escolarización en establecimientos comunes con los apoyos necesarios previstos gratuitamente, o en establecimientos especiales cuando en razón del grado de discapacidad no puedan cursar la escuela común.
- f) Orientación o promoción individual, familiar y social.

Hablar de discapacidad es hacer referencia a posibilidades limitadas del desarrollo humano considerando que ese acotamiento en las posibilidades de desarrollo no está provocado exclusivamente por la deficiencia o daño de que se trata, sino también por la misma sociedad a la que pertenece, en tanto y en cuanto no siempre se ofrece las alternativas de superación o promoción. Como objetivo nos proponemos imaginar que cada niño con una enfermedad crónica endocrinológica pueda superar sus limitaciones e integrarse a la vida adulta, con su máximo potencial

Los certificados de discapacidad se tramitan en el Servicio Nacional de Rehabilitación y Promoción de la persona con discapacidad sito en la calle Ramsay 2250.

A nivel provincial en las oficinas referentes al Consejo Federal de Discapacidad.

El trámite para la obtención de la pensión asistencial se inicia en las Comisiones de Pensiones Asistenciales de todo el país.

Requisitos para extender el certificado de discapacidad en la fibrosis quística:

1 Certificado del médico pediatra o especialista donde conste el diagnóstico del paciente, el cuadro clínico, grado de compromiso y tratamiento realizado en el momento de la evaluación. (Expedido durante los 6 meses previos a la Junta Médica).

2 Estudios complementarios:

a. Estudios requeridos para el diagnóstico: según Consenso de Fibrosis Quística publicado por la Sociedad de Pediatría (2):

- Estudio genético: presencia de 2 mutaciones del gen FQ
- o dos pruebas de sudor positivas
- o diferencia de potencial nasal transepitelial anormal.

b. Estudios complementarios requeridos para la evaluación clínica:

- Puntaje de Shwachman.
- Rx de Tórax o TAC.
- Espirometría (en mayores de 6 años).
VEF < o igual a 75 %
- Saturometría < o igual a 95 % (en aquellos que la pueden realizar).
- Esputo o hisopado de moco visible en orofaringe
- Cultivo y antibiograma de todos los gérmenes e identificación bioquímica de los patógenos.
- Prueba de función pancreática exócrina (Van de Kammer. Quimiotripsina. Actividad trípica en materia fecal).

3 Presencia del paciente el día de la Junta Médica.

4 Concurrencia con el Documento Nacional de Identidad.

Es decir que se extenderá el Certificado de Discapacidad en todos aquellos pacientes que:

- a. Con diagnóstico de la Enfermedad Fibroquística presenten un puntaje de Shwachman menor o igual a 75 puntos y 3 o más exacerbaciones al año de su cuadro respiratorio.
- b. Con diagnóstico de Enfermedad Fibroquística y puntaje de Shwachman entre 76 y 85, cuando la Junta Médica lo determine en base a la edad del paciente, el número de exacerbaciones respiratorias, cultivo de secreciones, grado de enfisema pulmonar, astenia, etc
- c. Con 20 o más años de edad.

No se extenderá Certificado de Discapacidad:

- en aquellos pacientes que certifiquen enfermedad fibroquística , con un estadio clínico excelente , puntaje de Shwachamn de 86 a 100 .
- en los pacientes portadores (heterocigotos) que presenten signos clínicos de la enfermedad .

El puntaje de Shwachamn otorga puntos, y considera actividad general del paciente, estado físico aspecto nutricional y hallazgos radiológicos.

Requisitos para extender el certificado de discapacidad en fenilcetonuria :

Diagnóstico genético de la enfermedad expandido por médico especialista tratante, el certificado se otorgara durante todo el tiempo que el paciente requiera alimentación específica.

Conclusión: Luego de la realización de este trabajo remarcamos el importante rol de la medicina preventiva tanto en la fqp y la pku como en otras enfermedades de pesquisa neonatal. Objetivamos que con diag. temprano de estas patologías tratables y/o prevenibles no solo damos mejor calidad de vida a los pacientes sino también estamos previniendo enfermedades y sus complicaciones que dejadas a su curso natural dan como resultado altísimos costos en salud y económicos. Se evita así que estos niños se conviertan en pacientes con discapacidades permanentes que requerirán atención médica multidisciplinaria estudios y tratamientos de altísimos costos, tanto en el ámbito privado como en el ámbito público.

Existe en nuestro país una red de prevención, atención y contención para estos pacientes integrada por FEI, por los hospitales de niños y los medios privados que dan atención otorgando información a los padres y tratamiento en los casos que sea necesario.

Desde la auditoría médica destacamos **lo importante de la medicina preventiva para disminuir los costos económicos de estas patologías**, hacemos enfoque en la costo-efectividad de la prevención de enfermedades ya que la carga de enfermedad, (medida en términos de años de vida perdidos ajustados por discapacidad,) AVAD es un mejor indicador del gasto en salud, que la tasa de mortalidad en sí.

En Argentina donde los recursos para la financiación de la salud son cada vez más limitados es particularmente importante, demostrar la costo-efectividad de las intervenciones en salud preventiva como la pesquisa neonatal. Destacamos la importancia de las medidas de prevención que se aplican desde el punto de vista de Auditoría Médica y gestión en salud para reducir los costos que representan las discapacidades resultantes en nuestra población sobre la enfermedad prevenible.

La Epidemiología es una herramienta esencial para la gestión en salud.

Pudimos observar y conocer la cobertura que debemos brindar como médicos auditores a estos pacientes, ya que son entidades que están reguladas y contempladas por la ley de discapacidad y por el PMO por lo tanto concluimos:

“Una gota de sangre puede evitar un mar de lágrimas”

Referencias bibliográficas

American Dietetic Association. Providing nutrition services for infants, children, and adults with developmental disabilities and special health care needs. *J Am Diet Assoc.* Jan 2004; 104(1): 97-107.

Beblo S. Effect of fish oil supplementation on fatty acid status, coordination, and fine motor skills in children with phenylketonuria. *J Pediatr.* May 2007; 150(5): 479-84.

Filiano JJ. Neurometabolic diseases in the newborn. *Clin Perinatol.* Jun 2006; 33(2): 411-79.

Gassio R. School performance in early and continuously treated phenylketonuria. *Pediatr Neurol.* Oct 2005; 33(4): 267-71.

Welch T. Dietary management of mothers with PKU during pregnancy. *J Pediatr.* Feb 2004; 144(2); 1A.

Welch TR. Pharmacologic approach to PKU? *J Pediatr.* Jun 2007; 150(6); A3.

Screening for phenylketonuria (PKU): US Preventive Services Task Force reaffirmation recommendation. *Ann Fam Med.* 2008;6:166.

Versión en inglés revisada por: Kimberly G Lee, MD, MSc, IBCLC, Associate Professor of Pediatrics, Division of Neonatology, Medical University of South Carolina, Charleston, SC. Review provided by VeriMed Healthcare Network. Also reviewed by David Zieve, MD, MHA, Medical Director, A.D.A.M., Inc. actualizado 6/7/2011

Pronap (programa nacional de actualización pediátrica año 2010)

Archivos argentinos de pediatría (año 2011)

Ministerio de Salud . Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires .

Asociacion de Lucha contra la enfermedad fibroquistica del pancreas (Fipan)

Nota periodistica del suplemento diario La Voz.

Boletin de Jurisprudencia de la Camara Nacional de Apelaciones en lo Civil .

Ministerio de Salud de la Nacion.Secretaria de programas sanitarios.Secretaria Nacional De Promocion y Rehabilitacion de la persona con discapacidad.

