



# **Asistencia Financiera a Agentes del Seguro de Salud**

**Res. 731/23**



**SURGE**

**Sistema Único de Reintegro  
por Gestión de Enfermedades**

**Capacitación para Personal de Agentes de Seguro de Salud (Obras Sociales)**

# Clase N° 3



Seguimos aprendiendo, seguimos compartiendo conocimientos



# REUMATOLOGIA

# Tecnologías de uso crónico

Tto. para la  
Artritis  
Reumatoidea

Tto. Para la  
Artritis Idiopática  
Juvenil Sistémica

Tto. para la  
Artritis Psoriásica

Tto. Para la  
Espondilitis  
Anquilosante

Tto. para la  
Psoriasis en  
placa

# Artritis reumatoidea

## Criterios de Diagnóstico:

Presencia de al menos una articulación con sinovitis (inflamación) que no se explique por otra causa y, adicionalmente, un puntaje de 6 o mayor en ACR/EULAR 2010.

Estos criterios también permiten hacer el diagnóstico en aquellos pacientes que presenten AR evolucionada siempre que: 1) Tengan erosiones típicas de AR; 2) presenten una enfermedad de larga evolución (activa o inactiva) cuyos datos retrospectivos permitan la clasificación con los criterios mencionados.

## Fundamento terapéutico:

Tratamiento de artritis reumatoidea activa moderada a grave, en monoterapia o en combinación con metotrexato, que hayan presentado una respuesta inadecuada o intolerancia a otros fármacos antirreumáticos modificadores de la enfermedad (FAME), los cuales pueden incluir también uno o más tratamientos con FAME biológicos o dirigidos.

## Tratamientos Previos Artritis Reumatoidea:

Metotrexato/ Leflunomida/ Sulfasalazina/  
Hidroxicloroquina/ Abatacept/ Adalimumab/  
Baricitinib / Certolizumab Pegol / Etanercept /  
Golimumab / Infliximab / Rituximab / Sarilumab /  
Tocilizumab / Tofacitinib / Upadacitinib / Otro



# Artritis psoriásica

## Criterios de Diagnóstico:

Los más utilizados son los de CASPAR

(Classification criteria for Psoriatic Arthritis): presencia de enfermedad inflamatoria articular (periférica, espinal o entesítica) con 3 o más puntos en cualquiera de las 5 categorías siguientes:

- 1) Psoriasis actual o historia personal o familiar de psoriasis.
- 2) Distrofia psoriásica ungueal.
- 3) Test negativo para el factor reumatoideo determinado por cualquier método, excepto por látex.
- 4) Historia actual de dactilitis.
- 5) Evidencia radiológica de neoformación ósea yuxtaarticular.

La presencia de psoriasis actual suma 2 puntos, el resto suma 1 punto.

## Fundamento terapéutico:

En monoterapia o asociado a metotrexato en artritis psoriásica activa y progresiva cuando la respuesta a la terapia previa con fármacos antirreumáticos modificadores de la enfermedad (FAME) no ha sido adecuada.

## Tratamientos Previos Artritis Psoriásica

Metotrexato / Leflunomida / Sulfasalazina /  
Adalimumab / Abatacept/ Apremilast /  
Certolizumab Pegol / Golimumab / Etanercept /  
Infliximab/Secukinumab / Tofacitinib /  
Ustekinumab / Guselkumab / Ixekizumab  
Upadacitinib / Otro



# Psoriasis en placa

## Criterios de Diagnóstico:

El diagnóstico es clínico y se realiza con el clásico raspado metódico. La realización de biopsia para la confirmación histopatológica se deja sólo para los casos de duda diagnóstica.

## Fundamento terapéutico:

Pacientes adultos con psoriasis en placa moderada a severa, con respuesta inadecuada o intolerancia a terapias sistémicas convencionales (como por ejemplo metotrexato o ciclosporina), FAMES biológicos o dirigidos.

## Tratamientos Previos Psoriasis en Placa:

Metotrexato / Acitretina / Ciclosporina  
/Retinoides / Adalimumab Apremilast /  
Certolizumab Pegol Etanercept / Infliximab /  
Secukinumab / Ustekinumab / Guselkumab /  
Ixekizumab / Risankizumab  
Otro



# Artritis idiopática juvenil sistémica (AIJS)

## Criterios de Diagnóstico:

Criterios generales: a) artritis persistente de por lo menos 6 semanas de duración en una o más articulaciones, de inicio antes de los 16 años; b) exclusión de otras causas de artritis.

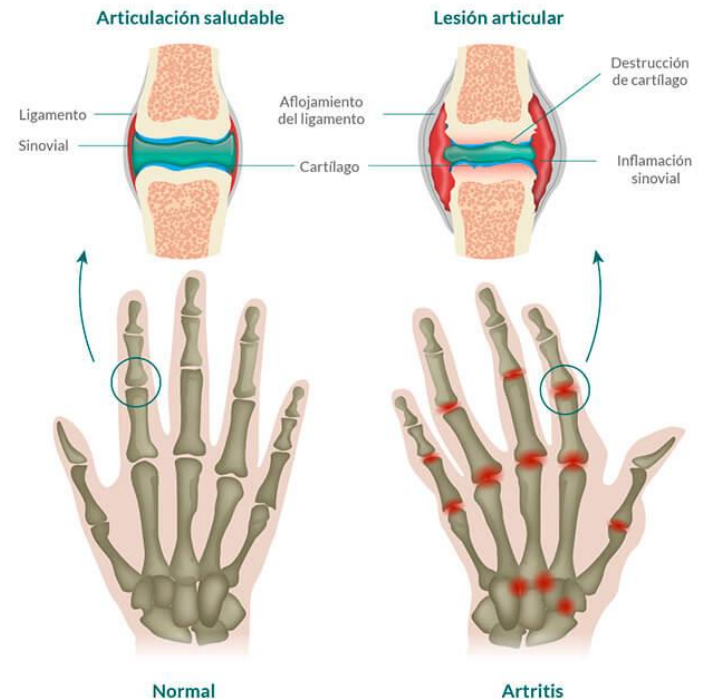
## Fundamento terapéutico:

Niños y adolescentes de entre 2 y 17 años que hayan presentado una respuesta insuficiente a uno o más fármacos antirreumáticos modificadores de la enfermedad (FAME) como monoterapia o combinado con metrotexato

## Tratamientos Previos

### Artritis Idiopática Juvenil Sistémica

Metotrexato / Leflunomida / Sulfasalazina /  
Hidroxicloroquina / Canakinumab  
Etanercept / Adalimumab / Abatacept /  
Tocilizumab / Otro



# Espondilitis anquilosante – Espondilitis axial no radiográfica

Criterio diagnóstico: Tres criterios clínicos o un criterio radiológico sin otra causa que explique la patología. Criterios clínicos:

- a) dolor lumbar mayor a 3 meses que mejora con el ejercicio y no cede con el reposo
- b) limitación de la movilidad de la columna lumbar en los planos frontal y sagital
- c) reducción de la expansión torácica corregida por edad y sexo.

Criterios radiológicos:

- a) sacroilitis grado mayor a grado 2 bilateral
- b) sacroilitis grado 3-4 unilateral.

La espondilitis axial no radiológica se considera un estadio previo a la espondilitis anquilosante, para su diagnóstico no es necesario demostrar sacroilitis radiológica.

Fundamento terapéutico:

Espondilitis anquilosante activa, con evidencia radiológica o sin ella, en pacientes adultos que han respondido inadecuadamente al tratamiento conven

## Tratamientos Previos Espondilitis

AINES / Adalimumab / Certolizumab pegol / Golimumab / Infliximab / Etanercept / Upadacitinib  
Secukinumab / Otro



Los pacientes experimentan síntomas, pero el daño en las articulaciones aún no es visible en las radiografías.



# INFORMACION REQUERIDA

## A) Empadronamiento del Beneficiario

1. Fecha de Diagnóstico de la Patología
2. Tratamientos Previos
3. Matrícula del Profesional Tratante
4. Fecha de Inicio de Tratamiento sujeto a recupero
- 5.

AR: Score DAS 28 (Disease Activity Score 28) de inicio

AP: a) Score DAS 28 (Disease Activity Score 28) de inicio  
b) Biopsia de piel

PP: a) Score PASI (Psoriasis Area Severity Index) de inicio  
b) Biopsia de piel

AIJS: a) Score JADAS 27 (Juvenile Arthritis Disease Activity Score 27) de inicio  
b) Biopsia de piel

EA: a) BASDAI (Bath Ankylosing Spondylitis Disease Activity Index) de inicio b) -Lab: - HLA B27 / - VSG (eritrosedimentación) o PCR (proteína C reactiva)  
o Pruebas de Imágenes  
- Rx simple de columna sacroilíaca  
- RMN sacroilíaca

6. Documentación respaldatoria: Resumen de Historia Clínica (deberá incluir Fundamento Terapéutico y los antecedentes de medicación utilizada)

## B) Actualización Semestral

### 1- Resumen de Historia Clínica de seguimiento

2-

AR / AP: Score DAS 28 (Disease Activity Score 28) de seguimiento

PP: Score PASI (Psoriasis Area Severity Index) de seguimiento //

AIJS: Score JADAS 27 (Juvenile Arthritis Disease Activity Score 27) de seguimiento

EA: BASDAI de seguimiento

### 3- Actualización de la Información Médica

o Cambio de tratamiento

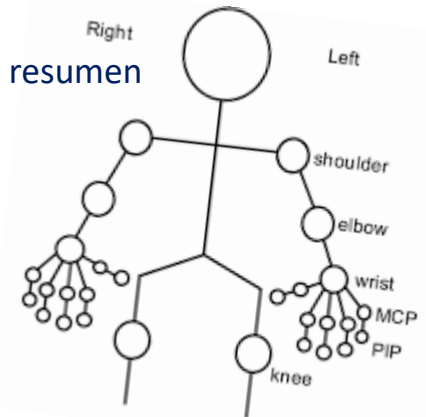
o Fecha de finalización de tratamiento

o Motivo de Discontinuación

o En caso de progresión y/o cambio de tratamiento por favor adjuntar nuevo resumen de Historia Clínica o RP del nuevo tratamiento

### 4- Matrícula Profesional Tratante

Disease activity	DAS28 value
Remission	$DAS28 \leq 2.6$
Low disease activity	$2.6 < DAS28 \leq 3.2$
Moderate disease activity	$3.2 < DAS28 \leq 5.1$
High disease activity	$5.1 < DAS28$



## REUMATOLOGÍA

Artritis Reumatoidea	Artritis Psoriásica	Psoriasis en placa	Espondilitis	Artritis Idiopática Juvenil
Abatacept	Abatacept	Adalimumab	Adalimumab	Canakinumab
Adalimumab	Adalimumab	Apremilast	Certolizumab pegol	Etanercept
Baricitinib	Apremilast	Certolizumab pegol	Golimumab	Adalimumab
Certolizumab pegol	Certolizumab pegol	Etanercept	Infliximab	Abatacept
Etanercept	Golimumab	Infliximab	Etanercept	Tocilizumab
Golimumab	Etanercept	Secukinumab	Upadacitinib	Golimumab
Infliximab	Infliximab	Ustekinumab	Secukinumab	
Rituximab	Secukinumab	Guselkumab	Ixekizumab	
Sarilumab	Tofacitinib	Ixekizumab	Risankizumab	
Tocilizumab	Ustekinumab	Risankizumab	Tofacitinib	
Tofacitinib	Guselkumab			
Upadacitinib	Ixekizumab			
	Upadacitinib			
	Risankizumab			

# ENFERMEDAD INFLAMATORIA INTESTINAL



# Enfermedad de Crohn

## Criterios de Diagnóstico:

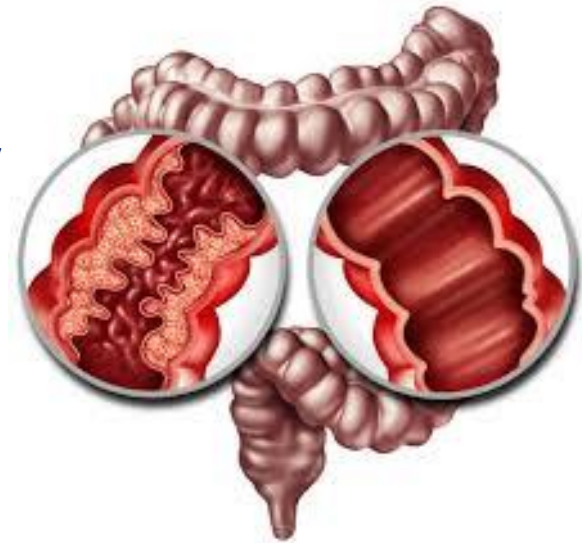
Criterios generales: se realiza mediante la combinación de un criterio de biopsia (presencia de granulomas o infiltrados linfoides), sumado a la presencia de al menos dos de los siguientes criterios: a) Lesión digestiva alta, b) Lesión anal, c) Distribución segmentaria, d) Lesión transmural, e) Fisura anal, f) Absceso, g) Fístula, i) Estenosis.

## Fundamento terapéutico:

Pacientes adultos y niños, a partir de los 6 años, con enfermedad activa moderada a severa que han tenido una respuesta inadecuada a la terapia convencional.

## Tratamientos Previos Enfermedadde Crohn:

Mesalazina / Corticoides / Mercaptopurina / Metrotexato / Adalimumab / Infliximab / Certolizumab pegol



# Colitis ulcerosa

## Criterio diagnóstico:

La presentación más característica de la colitis ulcerosa es la diarrea con sangre. Pueden asociarse otros síntomas como: dolor abdominal (sobre todo en fosa ilíaca izquierda), fiebre en los brotes severos y extensos, tenesmo rectal, urgencia o incontinencia en las formas de afectación más distal, o síntomas de afectación general como pérdida de peso y/o anorexia. Además, pueden aparecer manifestaciones extraintestinales, fundamentalmente articulares, cutáneas y oculares. Los hallazgos en la colonoscopia y anatomía patológica suelen ser confirmatorios.

## Fundamento terapéutico:

Colitis ulcerosa activa, moderada a grave, en pacientes que respondieron inadecuadamente al tratamiento convencional, incluyendo corticoesteroides y mercaptopurina o mesalazina, o que presentan intolerancia o tienen contraindicaciones médicas al empleo de estos

## Tratamientos Previos Colitis Ulcerosa

Mesalazina / Corticoides / Mercaptopurina / Metotrexato /  
Adalimumab  
Infliximab / Golimumab / Ustekinumab / Vedolizumab /  
Tofacitinib / Otro



# INFORMACION REQUERIDA

## A) Empadronamiento del Beneficiario

1. Fecha de Diagnóstico de la Patología
2. Tratamientos Previos
3. Matrícula del Profesional Tratante
4. Fecha de Inicio de Tratamiento sujeto a recupero
5. Documentación Respaldata o Resumen de Historia Clínica (deberá incluir Fundamento Terapéutico y los antecedentes de medicación utilizada) o Estudio de imagen confirmatorio (o Resumen de Historia Clínica (deberá incluir Fundamento Terapéutico y los antecedentes de medicación utilizada)

### Enf. Crohn

Crohn disease activity index (CAI) de inicio

Estudio de imagen confirmatorio (Endoscopia-Biopsia-Enterotomografía-Enterioresonancia)

### Colitis ulcerosa

Score de Mayo de inicio

Estudio de imagen confirmatorio (Endoscopia y/o Biopsia)

## B) Actualización semestral

- 1- Resumen de Historia Clínica de seguimiento
- 2-

**Cuadro 1** Clasificación de Mayo para colitis ulcerosa<sup>10</sup>

GRADO	HALLAZGOS ENDOSCÓPICOS
0	Normal o enfermedad inactiva
1	Enfermedad leve: eritema, disminución del patrón vascular, leve friabilidad.
2	Enfermedad moderada: eritema acentuado, ausencia del patrón vascular, friabilidad, erosiones.
3	Enfermedad grave: sangrado espontáneo, ulceración.

Enf.  
Crohn

Crohn disease  
activity index  
(CAI) de  
seguimiento

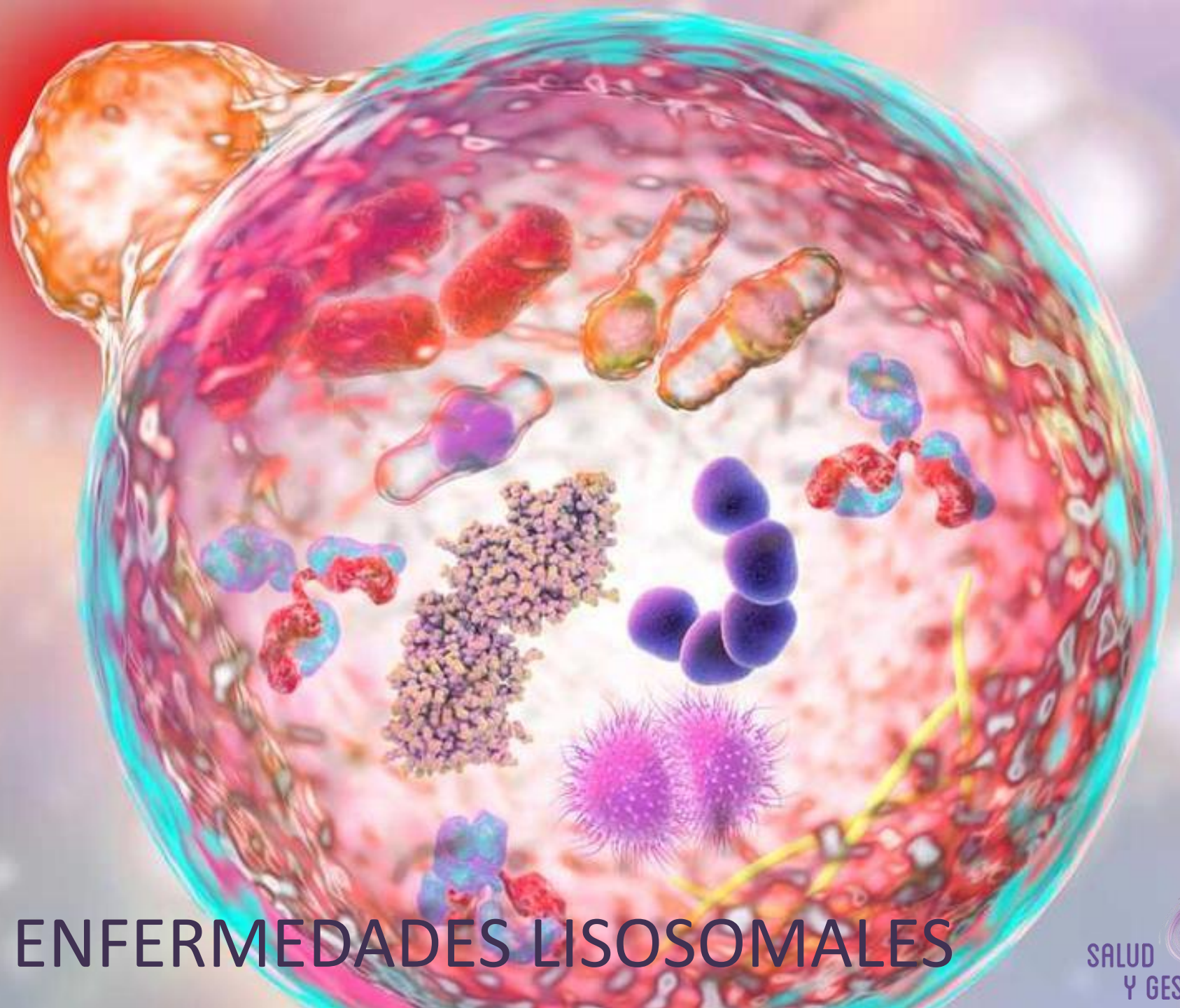
Colitis  
ulcerosa

Score de Mayo  
de seguimiento

- 3- Actualización de la Información Médica
  - Cambio de tratamiento
  - Fecha de finalización de tratamiento
  - Motivo de Discontinuación
  - En caso de progresión y/o cambio de tratamiento por favor adjuntar nuevo resumen de Historia Clínica o RP del nuevo tratamiento
- 4- Matrícula Profesional Tratante

## ENFERMEDAD INFLAMATORIA INTESTINAL

Enfermedad de Crohn	Colitis Ulcerosa
Adalimumab	Adalimumab
Certolizumab pegol	Golimumab
Infliximab	Infliximab
Tofacitinib	Tofacitinib
Ustekinumab	Ustekinumab
Vedolizumab	Vedolizumab
Upadacitinib	Upadacitinib



# ENFERMEDADES LISOSOMALES

Las enfermedades lisosomales tienen origen genético. Son trastornos hereditarios que se producen por la incapacidad de degradar las macromoléculas por un defecto funcional específico. Esta disfunción provoca la acumulación de macromoléculas en el lisosoma y es la causa de la enfermedad afectando la calidad de vida de quien la porta.

En el mundo se han identificado más de 50 enfermedades por depósito lisosomal, las que aproximadamente ocurren como grupo en 1 de 5.000 nacidos vivos

ENFERMEDAD DE FABRY (EF)

ENFERMEDAD DE GAUCHER (EG)

ENFERMEDAD DE POMPE

MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO I incidencia estimada es de 1 por

MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO II

MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO VI



[https://docs.bvsalud.org/biblioref/2018/04/882509/examenes\\_geneticos.pdf](https://docs.bvsalud.org/biblioref/2018/04/882509/examenes_geneticos.pdf)

## ENFERMEDADES LISOSOMALES

Enfermedad de Fabry	Enfermedad de Gaucher Tipo 1	Enfermedad de Gaucher Tipo 3	Enfermedad de Pompe	MPS Tipo I	MPS Tipo II	MPS Tipo IV
Agalsidasa Alfa	Velaglucerasa Alfa	Imiglucerasa	Alglucosidasa Alfa	Laronidasa	Idursulfasa	Galsulfasa
Agalsidasa Beta	Eliglustat		Avalglucosidasa alfa			
Migalastat	Miglustat					



RARAS PERO

NO INVISIBLES

ENFERMEDADES POCO FRECUENTES

# Atrofia muscular espinal

La atrofia muscular espinal (AME) es un grupo de enfermedades Genéticas que daña y mata las neuronas motoras. Las neuronas motoras son un tipo de célula nerviosa de la médula espinal y la parte inferior del cerebro. Controlan el movimiento de los brazos, piernas, cara, pecho, garganta y lengua.

A medida que las neuronas motoras mueren, los músculos comienzan a debilitarse y atrofiarse (desgastan). El daño muscular empeora con el tiempo y puede afectar el habla, caminar, tragar y la respiración

## Fundamento terapéutico:

Pacientes con diagnóstico confirmado de Atrofia Muscular Espinal (AME), tipo I o II, sin comorbilidades que puedan interferir con el proceso de administración de la tecnología. Los pacientes deben ser evaluados por profesionales que acrediten competencias en el manejo de la patología y un equipo interdisciplinario. La decisión de iniciar tratamiento específico para AME deberá justificar los potenciales beneficios a obtener del tratamiento.

El recupero comprende a todo tratamiento farmacológico destinado a tratar la patología bajo los fundamentos terapéuticos descriptos. Queda excluido el tratamiento sintomático (sostén nutricional, ventilatorio o neuromuscular).

HIPOTONÍA (DISMINUCIÓN DEL TONO MUSCULAR) EN LOS PACIENTES CON AME



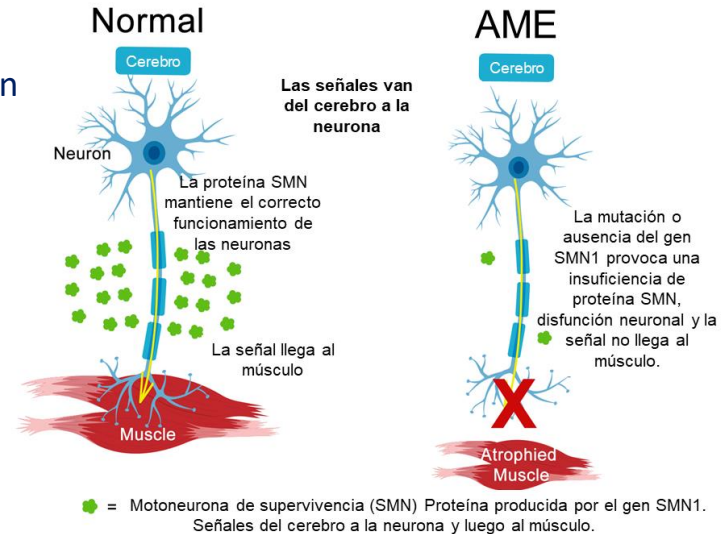
LA ESCOLIOSIS (CURVATURA ANORMAL DE LA COLUMNA VERTEBRAL) ES FRECUENTE EN LOS NIÑOS CON AME



# INFORMACION REQUERIDA

## A) Empadronamiento del Beneficiario

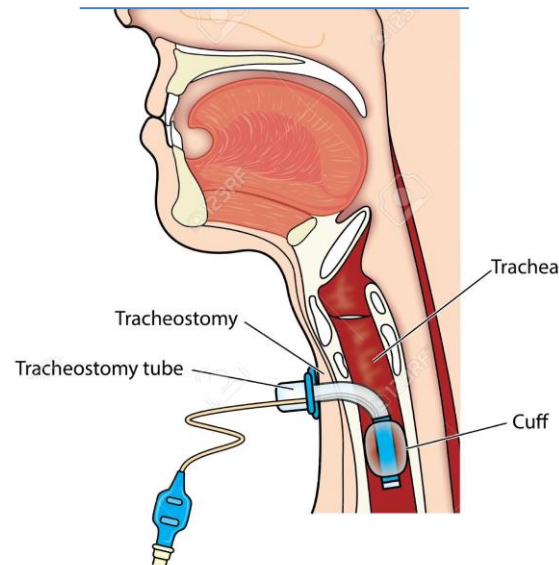
1. Fecha de Diagnóstico de la Patología
2. Tipo de AME (I, II, III, IV)
3. Matrícula del profesional Tratante
4. Fecha de Inicio de Tratamiento sujeto a recupero
5. Documentación Respaldataoria
  - o Resumen de Historia Clínica (debe detallar el cuadro clínico, y los antecedentes de medicación utilizada)
  - o Estudio Genético AME
  - o Dictamen favorable de CONAME (Comisión Nacional de Atrofia Muscular Espinal del Ministerio de Salud)
  - o Manda Judicial de cobertura
6. Información Adicional
  - o Escala CHOP-INTEND Valor Basal
  - o HFMSE (Escala Motora Funcional de Hammersmith versión extendida) Valor Basal
  - o Traqueotomía
  - o Deglución
  - o Requerimiento de apoyo respiratorio
  - o Cantidad de horas de apoyo respiratorio



## B) Actualización semestral

1. Resumen de Historia Clínica de seguimiento
2. Matrícula del Profesional Tratante
3. Actualización de la Información Médica  
o Cambio de tratamiento  
o Fecha de finalización de tratamiento  
o Motivo de Discontinuación  
o En caso de progresión y/o cambio de tratamiento adjuntar nuevo resumen de Historia Clínica o RP del nuevo tratamiento
4. Información adicional  
o Escala CHOP-INTEND  
o Escala HINE-2 (Hammersmith Infant Neurological Examination Section ) Valor Seguimiento  
o HFMSE (Escala Motora Funcional de Hammersmith versión extendida) Valor Seguimiento  
o Traqueotomía  
o Deglución  
o Requerimiento de apoyo respiratorio  
o Cantidad de horas de apoyo respiratorio

### Traqueotomía



# Tirosinemia tipo I

La tirosinemia es un trastorno metabólico genético que provoca la incapacidad del cuerpo para descomponer eficazmente el aminoácido tirosina. La incapacidad para descomponer el aminoácido se debe a la deficiencia de la enzima fumarilacetoacetato hidrolasa (FAH), necesaria para el metabolismo de la tirosina. Los síntomas consisten en discapacidad intelectual, enfermedad hepática y renal y líquidos corporales que huelen a repollo hervido. El diagnóstico se basa en el análisis de sangre. En algunos casos puede ser eficaz una dieta especial y, algunas veces, medicamentos.



Fundamento diagnóstico: 1) Exámenes bioquímicos: a) Niveles plggeneralizada, c) Niveles aumentados en orina de los ácidos 4-hidroxifenilderivados, Niveles aumentados de succinilacetona en plasma, d) Medida de la actividad PBG-S o d-ALAD en sangre total heparinizada e) Medida de la actividad FAH en linfocitos, fibroblastos de piel cultivados, biopsia hepática y/o eritrocitos, que se encuentra muy disminuida. 2) Estudios genéticos, sobre los cuales pueden presentarse una gran variabilidad de mutaciones.

Fundamento terapéutico: Tratamiento de pacientes con diagnóstico confirmado de tirosinemia hereditaria tipo I (TH-1) en combinación con dieta restrictiva de tirosina y fenilalanina. asmáticos elevados de tirosina (> 200  $\mu\text{mol/l}$ ), metionina y de fenilalanina, b) Hiperaminoaciduria

# INFORMACION REQUERIDA

## A) Empadronamiento del Beneficiario

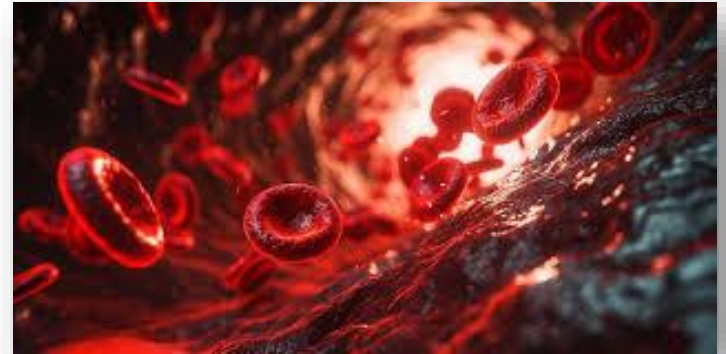
1. Fecha de Diagnóstico de la Patología
2. Matrícula del Profesional Tratante
3. Fecha de Inicio de Tratamiento sujeto a recupero
4. Documentación Respaldataoria
  - o Resumen de Historia Clínica (debe detallar el cuadro clínico y el tratamiento dietario)
  - o Laboratorio (aminoácidos y ácidos orgánicos)
  - o Estudio Genético mutaciones gen FHA

## B) Actualización semestral

1. Resumen de Historia Clínica de seguimiento
2. Matrícula del Profesional Tratante
3. Actualización de la Información Medica
  - o Cambio de tratamiento
  - o Fecha de finalización de tratamiento
  - o Motivo de Discontinuación
  - o En caso de progresión y/o cambio de tratamiento por favor adjuntar nuevo resumen de Historia Clínica o RP del nuevo tratamiento

# Hemoglobinuria paroxística nocturna

Es una rara enfermedad en la cual los glóbulos rojos se descomponen antes de lo normal. Los glóbulos rojos secretan hemoglobina hacia la sangre, la cual puede pasar a la orina. Esto puede suceder en cualquier momento, pero es más probable que ocurra en la noche o temprano en la mañana.



Fundamento terapéutico: Pacientes mayores de 18 años, con diagnóstico de Hemoglobinuria Paroxística Nocturna, con antecedentes de por lo menos cuatro transfusiones en los últimos 12 meses, que no se encuentren cursando infección aguda por Neisseria meningitidis, y cuenten con vacunación para Neisseria meningitidis al menos 2 semanas previas al inicio del tratamiento.

# INFORMACION REQUERIDA

## A) Empadronamiento del Beneficiario

1. Fecha de Diagnóstico de la Patología
2. Matrícula del Profesional Tratante
3. Fecha de Inicio de Tratamiento sujeto a recupero
4. Documentación Respaldataoria
  - Resumen de Historia Clínica (detalle de antecedentes, estadio evolutivo y tratamiento utilizados)
  - Laboratorio HPN (Plaquetas, Hemoglobina, Creatinina)
  - Citometría de Flujo

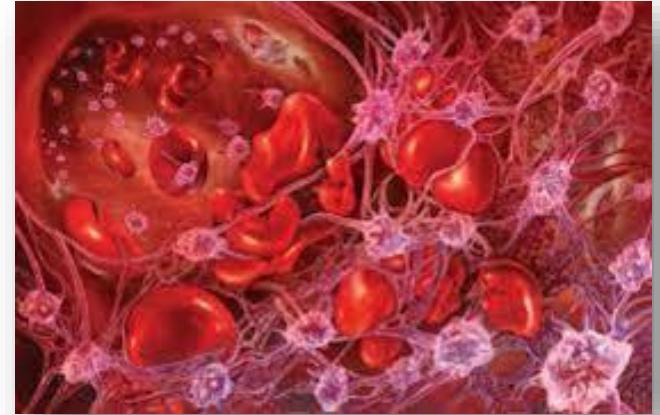
## B) Actualización semestral

1. Resumen de Historia Clínica de seguimiento
2. Matrícula del Profesional Tratante
3. Actualización de la Información Médica
  - o Cambio de tratamiento
  - o Fecha de finalización de tratamiento
  - o Motivo de Discontinuación
  - o En caso de progresión y/o cambio de tratamiento, adjuntar nuevo resumen de Historia Clínica o RP del nuevo tratamiento
4. Información adicional
  - o Laboratorio HPN (Plaquetas, Hemoglobina, Creatinina)

# Síndrome urémico hemolítico atípico

El síndrome urémico hemolítico atípico, es una microangiopatía trombótica poco frecuente, con elevadas morbilidad y mortalidad si no se establece el diagnóstico oportuno que permita el tratamiento específico adecuado. Se caracteriza por anemia hemolítica, trombocitopenia e insuficiencia renal secundaria a microangiopatía trombótica. El diagnóstico es clínico y su tratamiento busca prevenir la progresión a insuficiencia renal crónica o desenlaces catastróficos.

El síndrome urémico hemolítico atípico es poco frecuente, de ahí que existan pocos datos acerca de su incidencia y prevalencia. En Estados Unidos se estiman alrededor de 2 casos por cada millón de habitantes y en Europa se reportan 3.3 por cada millón de habitantes al año en menores de 18 años



Fundamento diagnóstico: El SUHa se considera un "diagnóstico de exclusión", con la presentación clínica habitual a los síndromes de microangiopatía trombótica que comprende una tríada compuesta por trombocitopenia, anemia hemolítica de carácter microangiopático y daño de órgano blanco, habitualmente renal, y con alguna frecuencia algún otro.

En este sentido, el cuadro clínico comprende:

- Trombocitopenia menor a 150.000/mm<sup>3</sup> o disminución mayor al 25% respecto de basal.
- Anemia hemolítica microangiopática (hemoglobina disminuida con LDH elevada y presencia de esquistocitos frecuentemente en el frotis sanguíneo)
- Insuficiencia renal (creatinina sérica elevada y/o índice de filtrado glomerular estimado descendido), o compromiso demostrable en otro órgano blanco

Exámenes complementarios solicitados para descartar otras causas de MAT (microangiopatías trombóticas ):

- Determinación de infección por E. Coli O157:H7 (Aislamiento por cultivo, FilArray y STx 1 y 2 u otros ensayos que verifiquen presencia de E. coli enterotóxica).
- Determinación actividad enzimática ADAMTS13 mayor al 5-10%.

Otros exámenes complementarios que pueden colaborar en el diagnóstico de SHUa:

- Actividad del complemento: C3, C4, CH50.
- Biopsia de riñón con demostración de MAT histológica.
- Test genético que demuestre anomalías en los genes que regulan la vía alterna del complemento.

Fundamento terapéutico: Pacientes adultos y pediátricos con diagnóstico de SHU atípico, con manifestaciones microangiopáticas, que no se encuentren cursando infección aguda por Neisseria meningitidis, y cuenten con vacunación para Neisseria meningitidis al menos 2 semanas previas al inicio del tratamiento.

# INFORMACION REQUERIDA

## A) Empadronamiento del Beneficiario

1. Fecha de Diagnóstico de la Patología
2. Matrícula del Profesional Tratante
3. Manifestaciones Clínicas (IRA, Anemia Hemolítica microangiopática, Trombocitopenia grave, microangiopatía selectiva a nivel renal)
4. Manifestaciones Isquémicas otros órganos blancos (SNC, Páncreas, Miocardio)
5. Fecha de Inicio de Tratamiento sujeto a recupero
6. Documentación Respaldatoria  
o Resumen de Historia Clínica (detalle de antecedentes, estadio evolutivo y tratamiento utilizados)  
o Laboratorio SUHa (Plaquetas, Hemoglobina, Creatinina)

## B) Actualización semestral

1. Resumen de Historia Clínica de seguimiento
2. Matrícula del Profesional Tratante
3. Actualización de la Información Médica  
o Cambio de tratamiento  
o Fecha de finalización de tratamiento  
o Motivo de Discontinuación  
o En caso de progresión y/o cambio de tratamiento,  
adjuntar nuevo resumende Historia Clínica o RP del nuevo tratamiento

## ENFERMEDADES POCO FRECUENTES

AME	Tirosinemia Tipo I	HPN y SUHa
Nusinersen Risdiplam	Nitisinona	Eculizumab



# ENFERMEDADES POCO FRECUENTES

# Enfermedad fibroquística del páncreas

Es una enfermedad causada por un gen defectuoso que lleva al cuerpo a producir un líquido anormalmente espeso y pegajoso llamado moco. Este moco se acumula en las vías respiratorias de los pulmones y en el páncreas. Esta acumulación de moco ocasiona infecciones pulmonares potencialmente mortales y serios problemas digestivos

Se encuentran comprendidos en recuperó los pacientes con diagnóstico establecido de Enfermedad Fibroquística del Páncreas.

## Fundamento diagnóstico:

- 1) Test del sudor anormal (Cloro  $> 60$  mEq/L), con una segunda prueba que lo confirme o
- 2) Estudio molecular que documente la presencia de mutaciones del Factor Regulador de la Conductancia Transmembrana (CFTR) o
- 3) Demostración de diferencia de potencial nasal transepitelial anormal.

Existen casos atípicos en los cuales el test de sudor puede estar dentro de los límites normales o con valores limítrofes y se debe confirmar el diagnóstico sólo con el estudio molecular.

En este último caso deben estar presente 2 mutaciones para arribar al diagnóstico.

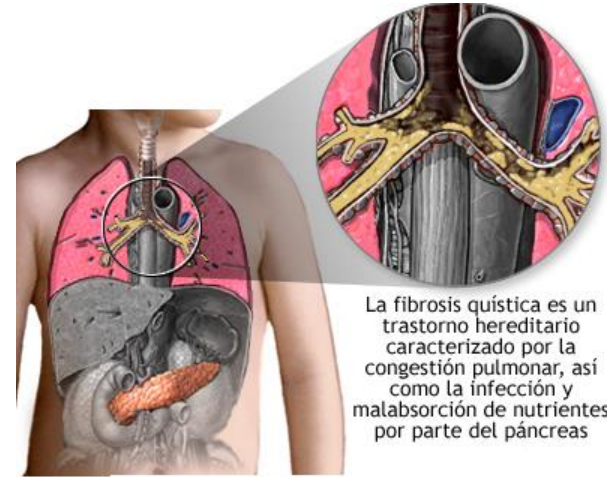
## Fundamento terapéutico

Pacientes con diagnóstico confirmado de Fibrosis Quística, que se adecuen el tratamiento a su condición clínica y estado mutacional.

Módulo 1: Tratamiento Sintomático Convencional de la FQ

Módulo 2: Tratamiento que incluye Terapias Moduladoras del CFTR

(gen regulador de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística)



La fibrosis quística es un trastorno hereditario caracterizado por la congestión pulmonar, así como la infección y malabsorción de nutrientes por parte del páncreas

# INFORMACION REQUERIDA

## A) Empadronamiento del Beneficiario

1. Fecha de Diagnóstico de la Patología
2. Tratamientos Previos
3. Matrícula del Profesional Tratante
4. Fecha de Inicio de Tratamiento sujeto a recuperó
5. Módulo sujeto a recuperó (Modulo 1 – Modulo 2)
6. Clase de Mutación (2, 3, 4, 5, 6, NA)
7. Documentación Respaldatoria
  - Resumen de Historia Clínica (deberá incluir Fundamento Terapéutico y antecedentes de medicación utilizada).
  - Test de Sudor
  - Estudio Molecular donde se documentan al menos 2 mutaciones del CFTR (en caso de solicitar recuperó Modulo 2)
  - Diferencia del Potencial nasal transepitelial (solo en caso de corresponder)
8. Información Adicional
  - Peso
  - Talla
  - VEF1 (volumen espiratorio forzado en 1 segundo)
  - CVF (capacidad vital forzada)

## B) Actualización semestral

1. Resumen de Historia Clínica de seguimiento
2. Actualización de la Información Médica
  - o Cambio de tratamiento
  - o Fecha de finalización de tratamiento
  - o Motivo de Discontinuación
  - o En caso de progresión y/o cambio de tratamiento adjuntar nuevo resumen de Historia Clínica
  - o RP del nuevo tratamiento
3. Información Adicional
  - o Peso
  - o Talla
  - o VEF1 (volumen espiratorio forzado en 1 segundo)
  - o CVF (capacidad vital forzada)
4. Matrícula Profesional Tratante

### Tratamientos Previos Fibrosis Quística:

Antibióticos inhalados: Tobramicina

Mucolíticos: Dnasa Recombinante Humana (Dornasa Alfa)

Complemento nutricional: Enzima Pancreatina (Pancreatina)

Ivacaftor monoterapia

Tezacaftor/Ivacaftor

Lumacaftor/Ivacaftor

Elexacaftor /Tezacaftor /Ivacaftor

Otro

## ENFERMEDAD FIBROQUÍSTICA DEL PÁNCREAS

Modulo Sintomático	Modulo Moduladores
Tobramicina	Ivacaftor: Monoterapia
Dnasa Recombinante Humana (Dornasa Alfa)	Tezacaftor/Ivacaftor
Enzimas Pancreáticas (Pancreatina)	Lumacaftor/Ivacaftor
	Elexacaftor/Tezacaftor/ Ivacaftor