



# Centro de Referencia para atender las enfermedades raras o de baja prevalencia

La experiencia uruguaya

II FORO INTERNACIONAL DE SOSTENIBILIDAD FINANCIERA  
DE LOS SEGUROS SOCIALES

Dra. Esc. María del Rosario Oiz Márquez  
Directora Banco de Previsión social – BPS  
Instituto de Seguridad Social  
Setiembre 2017



# Información acerca de Uruguay

SUPERFÍCIE	176.215 km <sup>2</sup>	DENSIDAD	18,65 p/km <sup>2</sup>
POBLACIÓN	3.440.157	HOMBRES	1.662.884
		MUJERES	1.777.273
Pers. c/algún tipo de discapacidad		543.545 (15,8%)	
Pers. c/algún tipo de discap. severa		21.742 (4,0 %)	
Esperanza de vida al nacer		HOMBRES	73,80
		MUJERES	80,59
Relación hombres >65 años cada 100 mujeres	66,56 %	Índice de envejecimiento	64,62
Tasa de Mortalidad Infantil	8,9 ‰	Ingreso medio mensual de los hogares	\$ 56.262 (U\$S 1.907)

\* Fuente :Instituto Nacional de Estadística INE



# Sistema Nacional Integrado de Salud Ley 18.211 de 5 de diciembre de 2007

- Cambios en Modelo de Atención
- Gestión y Financiación del Sistema
- Fondo Nacional de Salud (FONASA)
- Descentralización de la Administración de los Servicios de Salud del Estado. Único prestador integral público



# Principios rectores del Sistema

- Promoción de salud con énfasis en los factores determinantes del entorno y los estilos de vida de la población
- Cobertura universal, accesibilidad y sustentabilidad de los servicios de salud
- Equidad, continuidad y oportunidad de las prestaciones
- Orientación preventiva, integral y de contenido humanista
- Calidad integral de la atención, con respeto de los principios de bioética y de los derechos humanos de los usuarios
- Participación social de trabajadores y usuarios
- Solidaridad en el financiamiento general



# Objetivos del Sistema Nacional Integrado de Salud

- Alcanzar el más alto nivel posible de salud de la población mediante el desarrollo integrado de actividades dirigidas a las personas y al medio ambiente que promuevan hábitos saludables de vida,...
- Implementar un modelo de atención integral basado en una estrategia sanitaria común, políticas de salud articuladas, programas integrales y acciones de promoción, protección, diagnóstico precoz, tratamiento oportuno, recuperación y rehabilitación de la salud de sus usuarios, incluyendo los cuidados paliativos.
- Impulsar la descentralización de la ejecución en el marco de la centralización normativa, promoviendo la coordinación entre dependencias nacionales y departamentales.
- Fomentar la participación activa de trabajadores y usuarios.
- Establecer un financiamiento equitativo para la atención integral de la salud.



## Junta Nacional de Salud - JUNASA

- Créase la Junta Nacional de Salud como organismo desconcentrado dependiente del Ministerio de Salud con los siguientes cometidos:
  - A) Administrar el Seguro Nacional de Salud
  - B) Velar por la observancia de los principios rectores y objetivos del Sistema Nacional Integrado de Salud.
- Integración: MS, MEF, BPS, Prestadores Integrales, Trabajadores de la salud y Usuarios del Sistema Nacional Integrado de Salud



# Modelo de atención integral

- Promoción de la salud
- Prevención primaria, secundaria, terciaria y cuaternaria.
- Diagnóstico precoz
- Tratamiento oportuno
- Rehabilitación: Fisioterapia, ortesis, prótesis, ayudas técnicas, ayudas extraordinarias.
- Cuidados paliativos



## Modelo de Atención al Usuario

- El Sistema Nacional Integrado de Salud se organizará en redes por niveles de atención según las necesidades de los usuarios y la complejidad de las prestaciones. Tendrá como estrategia la atención primaria en salud y priorizará el primer nivel de atención.
- El primer nivel de atención está constituido por el conjunto sistematizado de actividades sectoriales dirigido a la persona, la familia, la comunidad y el medio ambiente, tendiente a satisfacer con adecuada resolutiveidad las necesidades básicas de salud y el mejoramiento de la calidad de vida, desarrolladas con la participación del núcleo humano involucrado y en contacto directo con su hábitat natural y social.
- Las acciones de atención integral a la salud serán practicadas por equipos interdisciplinarios con infraestructura y tecnologías adecuadas para la atención ambulatoria, domiciliaria, urgencia y emergencia.
- Se priorizará la coordinación local, departamental o regional entre servicios de salud del primer nivel nacionales, departamentales y comunitarios.



## Financiamiento del SNIS

- Las prestaciones que deben brindar obligatoriamente a los usuarios incorporados al Seguro Nacional de Salud los prestadores públicos y privados que integren el Sistema Nacional Integrado de Salud, darán derecho a éstos al cobro de cuota salud según el número de personas inscriptas en sus padrones.
- La cuota salud, cuyo valor será igual para prestadores públicos y privados, será fijada por el Poder Ejecutivo.
- Dicha cuota tendrá en cuenta costos diferenciales según grupos poblacionales determinados y cumplimiento de metas asistenciales.
- El Poder Ejecutivo también determinará el costo promedio equivalente para el Seguro Nacional de Salud de las prestaciones de salud durante toda la vida de sus beneficiarios, teniendo en cuenta las cuotas salud definidas en el inciso anterior, las expectativas de vida de la población, las cuotas del Fondo Nacional de Recursos y el costo de administración de dicho seguro.



## Financiamiento del SNIS

- Serán recursos del Fondo Nacional de Salud el ciento por ciento de los provenientes de:

Aportes obligatorios de trabajadores y empresas del sector privado y público.

Aportes del Estado y de las personas públicas no estatales sobre la masa salarial que abonen a sus dependientes incorporados al Seguro Nacional de Salud.

Aportes obligatorios de pasivos.

Aportes obligatorios de personas físicas que no queden incluidas en los literales anteriores.

Las rentas generadas por sus activos

El Poder Ejecutivo en acuerdo con el Ministerio de Economía y Finanzas podrá atender las insuficiencias financieras del Fondo Nacional de Salud debidamente justificadas.



# Los servicios de salud del Banco de Previsión Social - BPS

- 1943** - Consejo de salarios. Instituto de las Asignaciones Familiares. Cajas de Compensación por Ramas de Actividad. Representación tripartita.
- 1950** - Se crea el Consejo Central de Asignaciones Familiares.
- 1952** - Generalización de los servicios de salud dirigidos a la maternidad y la asistencia médica infantil.
- 1973** – Se inicia el periodo dictatorial, que dura hasta 1985
- 1979** - Acto 9. Se incluye Asignaciones Familiares dentro de la Dirección General de la Seguridad Social, hoy Banco de Previsión Social
- 1980** – D. Ley 15.084 - Canasta de prestaciones de salud que brinda el BPS
- 1986** - Reinstitutionalización del BPS.
- 1992** - Integración al Directorio de las Representaciones Sociales  
Trabajadores – Jubilados y Pensionistas – Empresarios
- 2017** – Se crea el Sistema Nacional Integrado de Salud



# Canasta de Prestaciones de Salud de BPS - (D. L. 15.084 vigente actualmente)

- Asistencia a la cónyuge o concubina del trabajador durante el embarazo, el parto y puerperio. (Si no está afiliada a un Prestador Integral)
- Asistencia al niño :
  - Desde el nacimiento hasta los 90 días en forma integral.
  - Desde los 90 días a los 6 años con asistencia preventiva y de primera patología
  - Hasta los 9 años para asistencia odontológica preventiva
  - Hasta los 10 años para la asistencia de ortodoncia
  - **Atención de la patología derivada de riesgo perinatal**
  - **Atención de las malformaciones congénitas**

Cuando el usuario está afiliado a un Prestador Integral, se brinda lo que no está incluido en el PIAS (Programa Integral obligatorio para los Prestadores del SNIS)

Traslado y alojamiento cuando corresponda

Ayudas Extraordinarias para rehabilitación – Ortesis y Prótesis

Pensión Invalidez – prestación económica



# Adaptación de los servicios de salud de BPS a los cambios del SNIS

- Integración a la RIEPS (Red Integrada de Efectores Públicos de Salud)
- Convenios de complementación asistencial con Administración de los Servicios de Salud del Estado (ASSE)
- Centro Recolector de Leche Humana
- Laboratorio Conjunto de Colpocitología oncológica de la RIEPS
- Convenios con la UDELAR: Agosto 2014 – Centro docente asociado
- Área de Genética Médica (Diploma de Genética)
- Residentes de Neonatología
- Escuela Universitaria de Tecnología Médica
- Residencias Médicas en Pediatría
- Postgrado de Urología



# CENTRO DE REFERENCIA NACIONAL EN DEFECTOS CONGENITOS Y ENFERMEDADES RARAS

## CRENADECER



# Resoluciones del Directorio de BPS

Resoluciones Directorio BPS buscando la inclusión de los servicios de salud del BPS en el SNIS:

- RD 44-40/2007 – Proyecto de acuerdo marco para la puesta en marcha del Sistema Nacional de Pesquisa Neonatal.
- RD 38-1/2010- Proyecto de creación del Centro de Referencia Nacional de Fibrosis Quística
- RD 38-1/2010- Proyecto de creación Equipo de Referencia para tratamiento y seguimiento de pacientes con Epidermólisis Ampollar



# Resoluciones del Directorio de BPS

## Directorio del BPS aprueba dentro del Plan Estratégico 2011-2015:

- “Los servicios prestados en atención a su integración al SNIS deberán ser desarrollados en un rol de complementariedad y coordinación con el sector público”
- “...la organización debe instrumentar y/o terminar de implementar los Centros Nacionales de Referencia, modalidad surgida a partir de las capacidades y experiencia existentes en el Instituto”.



# Resoluciones del Directorio de BPS

- RD 1-2/2011- Creación y propuesta de aprobación como Centro de Referencia Nacional del Equipo p/tratamiento y seguimiento de pacientes con Enfermedades Raras
- RD 23-22/2011 – Proyecto para crear un Centro de Referencia para Diagnóstico Prenatal
- Noviembre/2011: Informe de avance de la comisión interinstitucional integrada por BPS-FNR-MSP-MEF que estudió los servicios de salud del BPS y su rol en el SNIS



# Resoluciones del Directorio de BPS

- Mayo/2013: Conformación del Equipo Técnico del BPS del Proyecto.
- Julio/2013: Se presenta al MSP 1a. versión del Proyecto CRENADECER
- Mayo/2014: 2da. Versión del CRENADECER al MSP



# Resoluciones del Ministerio de Salud

- Octubre/2013: Decreto P.E. N° 325/013, se reconoce al Laboratorio de Pesquisa Neonatal como único centro de diagnóstico, confirmación y seguimiento de las patologías de detección obligatoria a través de la gota de sangre.
- Junio 2014 Ordenanza 280 del MSP por la que se reconoce el Centro Nacional Especializado en Defectos Congénitos y Enfermedades Raras como Centro de Referencia en la órbita del BPS
- Octubre 2014 Ordenanza 629 del MSP, donde se autoriza la incorporación de la UMEFEPE del BPS al CRENADECER y autoriza el inicio de actividades inmediata en los servicios de la RIEPS del área metropolitana



# Plan Estratégico 2016 - 2020

- “se deberá desarrollar una visión integradora de la calidad, oportunidad y sostenibilidad financiera con el marco dado por el S.N.I.S.....”
- “Se consolidará el CRENADECER, para la prevención, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación integral, así como promover la inclusión de otras patologías.
- “Se deberá adecuar la estructura organizacional a la nueva realidad.....”



# CAMBIO DE ESTRATEGIA:

***El derecho a la prestación lo otorga el ser portador de la patología.***



# Importancia del Tema Enfermedades Raras

- DEFECTOS CONGÉNITOS:

“Cualquier anomalía anatómica, metabólica o funcional, debida a mutación génica, anomalía cromosómica o a un insulto físico, químico o infeccioso sobre el embrión o feto en desarrollo” (Pagano y Mastroiacovo 1988)

- Según datos estadísticos regionales del 3 al 5 % de los nacimientos corresponden a niños con defectos congénitos. Esta cifra asciende al 7 % en el primer año de vida. Sobre la base de 48.000 nacimientos = nacen 3.400 niños en Uruguay con defectos congénitos por año.



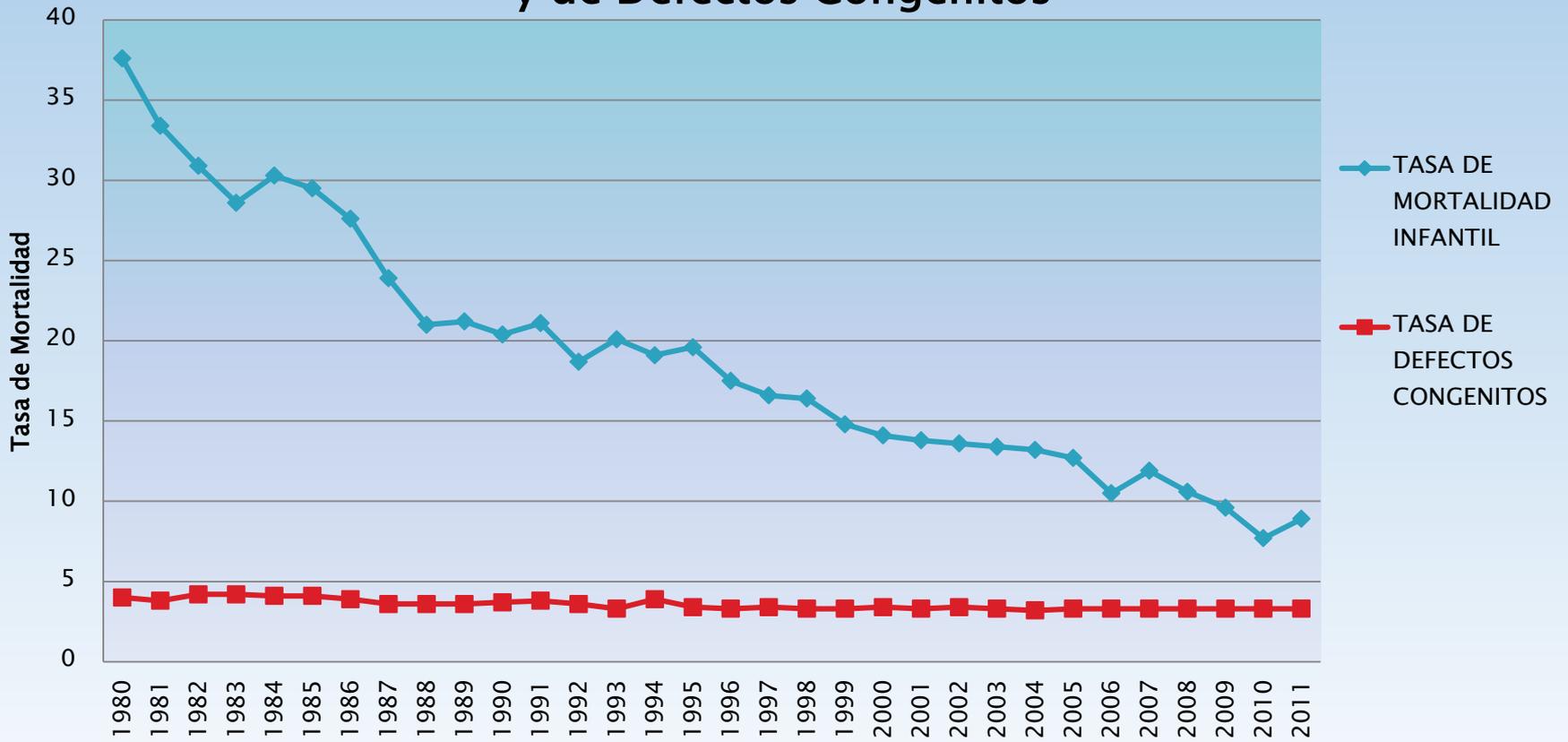
# Importancia del Tema

## Enfermedades Raras

- Son aquellas que tienen una prevalencia de hasta 5 afectados por cada 10.000 habitantes.
- Se estimó la prevalencia de estas enfermedades y se evidenció que existirían **18.081** personas con ER menores de 15 años (Equipo Técnico BPS)
- La población estimada por el MSP es de aproximadamente 60.000 personas.



## Evolución de la Tasa de Mortalidad Infantil y de Defectos Congénitos





# Objetivos CRENADECER

## OBJETIVO GRAL :

- Contribuir a mejorar la calidad de vida de las personas con DC y ER a través de la puesta en funcionamiento de un Sistema de Referencia Nacional para su prevención, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación integral en el país.



# Objetivos CRENADECER

## OBJETIVOS ESPECÍFICOS :

- Disminuir la mortalidad infantil por defectos congénitos y enfermedades raras a través del diagnóstico precoz y tratamiento en la población de mujeres en gestación del país. (1era. Etapa RIEPS Metropolitana)
- Fortalecer el sistema de pesquisa neonatal brindando información al MSP para el estudio de la incorporación de nuevas patologías al screening



# Objetivos CRENADECER

## OBJETIVOS ESPECÍFICOS :

- Mejorar la calidad de vida del paciente portador de una enfermedad congénita y su núcleo familiar, promoviendo su inserción social a través de la atención integral con equipos multidisciplinarios.
- Contribuir a la capacitación de los recursos humanos de las especialidades involucradas en estrecha relación con la Facultad de Medicina, Química, Psicología, Enfermería y Escuela de Tecnología Médica entre otras.



# Población Objetivos

- Mujeres gestantes de todo el país
- Todos los recién nacidos del país
- Personas portadores de defectos congénitos y enfermedades raras que el Ministerio de Salud defina serán de atención integral en el Centro Especializado.



# Componentes del Centro

3 componentes:

Unidad de Medicina Embrio-Fetal y Perinatal

Unidad de Laboratorio de Pesquisa Neonatal

Unidad de Diagnóstico y Tratamiento:

- Internación
- Ambulatoria



# Unidad de Medicina Embrio Fetal y Perinatal - UMEFEPE

- Atención equipo interdisciplinario
- Asesoramiento genético, psicológico y social
- Screening del 1er trimestre
- Ecografía Estructural entre 19 y 22 semanas gestación
- Cálculo de riesgo de alteraciones cromosómicas según Software de la Fetal Medicine Foundation. (Técnicos certificados)
- Ecografía de tercer nivel, con equipos de última generación 3-4 D
- Ecodoppler feto- placentario.
- Medición de velocidad de pico flujo de arteria cerebral media fetal. Punción de Vellosidad corial entre la semana 11 y 13 de gestación



# UMEFEPE

- Amniocentésis genética en semana 16 y para madurez pulmonar, enf. Infecciosas etc.
- Amnioinfusión con colorante para confirmar rotura prematura de membrana (RPM)
- Cordocentesis diagnóstica (citogenética, infecciones fetales, anemia fetal, etc)
- Cordocentésis terapéutica
- Derivaciones vesicales fetales
- Derivaciones de otros órganos y cavidades fetales.
- Biopsias fetales



# Unidad de Laboratorio de Pesquisa Neonatal

A través de una muestra de sangre de talón del recién nacido se realiza una búsqueda de portadores de enfermedades congénitas que no presentan clínica al momento de nacer pero que existen pruebas bioquímicas que las detectan y una vez hallados requieren pruebas confirmatorias.

- HIPOTIRIDISMO CONGÉNITO
- HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA
- FENILCETONURIA
- FIBROSIS QUISTICA
- DEFICIENCIA DE ACIL-COA-DEHIDROGENASA (MCCAD)



Decretos



Maternidades –  
Toma de  
muestras



Instituciones de Asistencia  
médica – Seguimiento y  
Tratamiento de HC e HSC



Transporte de  
muestras



DEMEQUI –  
Seguimiento y  
Tratamiento de FQ,  
PKU, EIM



Citación de pacientes



BPS – Laboratorio de Pesquisa  
Neonatal

# Sistema de Pesquisa Neonatal





# Unidad de diagnóstico y tratamiento

- Internación
  - en hospital
  - hospital de día
  - internación domiciliaria
  
- Ambulatoria



# Equipos Asistenciales

***Actuación en conjunto en reuniones  
clínicas lo que facilita la ejecución  
de la asistencia interdisciplinaria***



# Equipos

**MALFORMACIONES MAXILOFACIALES (80% Fisuras labio alvéolopalatinas-FLAP)**

**INCIDENCIA: 1 cada 500-750 (70 nuevos casos por año)**

**INTEGRANTES: Ortodoncista especializado, Cirujano oral, Cirujano Plástico, Higienista dental, Psicólogo, Fonoaudiólogo, Enfermera.**

**TOTAL: 793 pacientes (Diciembre 2016)**



# Equipos

## DEFECTOS DEL TUBO NEURAL- MIELOMENINGOCELE

INCIDENCIA: 1/800 (60 nuevos casos por año)

INTEGRANTES: Pediatra, Neurocirujano, Neuropediatra, Médico Rehabilitador, Ortopedista, Urólogo, Gastroenterólogo, Nutricionista, Psicólogo, Asistente Social, Enfermera.

TOTAL: 317 pacientes (Diciembre 2016)



# Equipos

**ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO (Niños y adultos)**

INCIDENCIA: 1/12000 para PKU (4 casos nuevos por año)

INTEGRANTES: Médico especialista en EIM,  
Gastroenterólogo, Pediatra, Neuropediatra,  
Neurólogo, Psiquiatra, Psicólogo,  
Nutricionista, Asistente Social, Enfermera.

TOTAL: 180 pacientes (Diciembre 2016)



# Equipos

**FIBROSIS QUÍSTICA (Niños y adultos)**

**INCIDENCIA: 1/3500 ( 14 nuevos casos por año)**

**INTEGRANTES: Gastroenterólogo, Neumólogo, Médico Fisiatra, Pediatra, Médico de adultos, Fisioterapeuta, Nutricionista, Psicólogo, Asistente Social, Enfermera**

**TOTAL: 505 pacientes (Diciembre 2016)**



# Equipos

## EPIDERMOLISIS AMPOLLAR

INCIDENCIA: 1/100.000 (1 nuevo caso cada 2 años)

INTEGRANTES: Dermatólogo, Gastroenterólogo, Genetista, Ortodoncista, Pediatra, Nutricionista, Psicólogo, Enfermera

TOTAL: 14 pacientes (Diciembre 2016)



# Equipos

## ENFERMEDADES RARAS

PREVALENCIA: 5 cada 10.000 habitantes

Causa genética y de inicio en la infancia (alteraciones cromosómicas, con malformaciones evidentes y sin malformaciones)

INTEGRANTES: Genetista, Neuropediatra, Pediatra, Psicólogo, Asistente Social, Enfermera.

(Enfermedad de Kabuki, Trisomía 13, Displasia esquelética, Enfermedad de Moebius, Enfermedad de Rett, Osteogénesis imperfecta, Prader Willi, entre otras)

TOTAL: 416 pacientes (Diciembre 2016)



# Equipos

EQUIPO	CON DIAGNOSTICO CONFIRMADO	CON DIAGNOSTICO SIN CONFIRMAR	TOTAL
FLAP (Fisura labio alveolopalatina)	786	-----	786
EIM (Errores Innatos del Metabolismo)	146	24	170
MMC (Mielomeningocele)	311	-----	311
EPIDERMOLISIS BULLOSA	13	-----	13
FIBROSIS QUISTICA	294	202	496
ENFERMEDADES RARAS	316	95	411
<b>TOTAL</b>	<b>1866</b>	<b>321</b>	<b>2187</b>



# Unidad de Diagnóstico y Tratamiento

Especialidades Médicas:

- Cardiología, Dermatología, Endocrinología, Fisiatría, Gastroenterología, Genética, Hematología, Medicina general, Nefrología, Neumología, Nutrición y Pediatría general.

Especialidades quirúrgicas y médico quirúrgicas:

- Cirugía pediátrica, cirugía plástica, Neurocirugía, ORL, Oftalmología, Urología, Ortopedia, Anestesiología.

Especialidades referidas a la neuropsiquiatría:

- Neuropediatría, Psiquiatría y Psicología.

Servicios de apoyo.



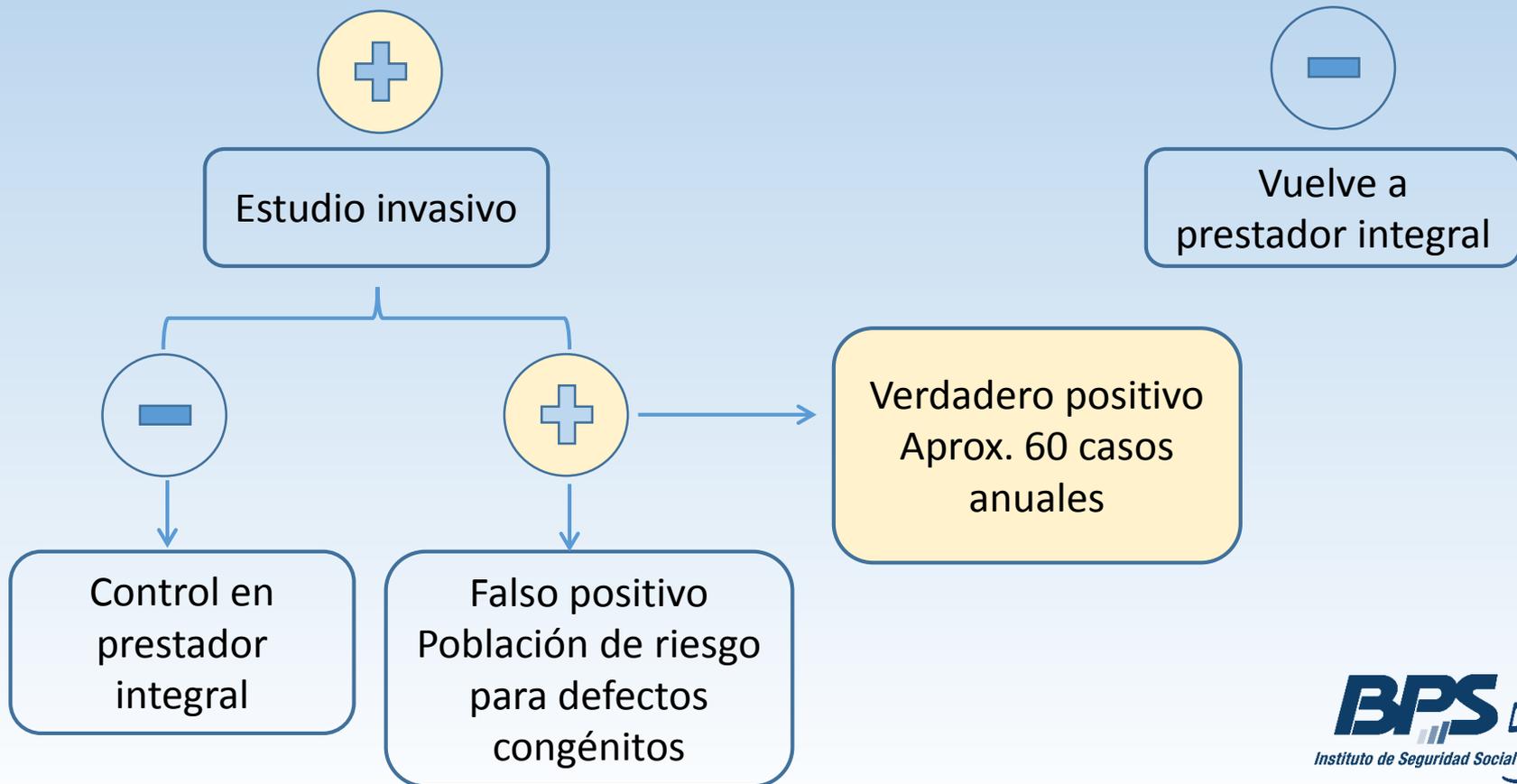
# Unidad de Internación:

- Unidad de internación obstétrica: Coordinación de nacimientos de embarazos con patologías del neonato.
- Internación neonatal:
  - Intensiva
  - Cuidados especiales
  - Cuidados moderado
- Internación pediátrica:
  - Médica
  - Quirúrgica
- Internación adultos:
  - Médica
  - Quirúrgica



# Flujograma asistencial

Mujer embarazada → 12 a 14 semanas → screening 1° trimestre





# Derivación por ecografía con sospecha de defecto congénito

Confirmado



Continúa en control por UMEFEPE y Prestador Integral

No Confirmado



Vuelve a Prestador Integral



# Embarazo con defecto congénito (incluido en lista taxativa)

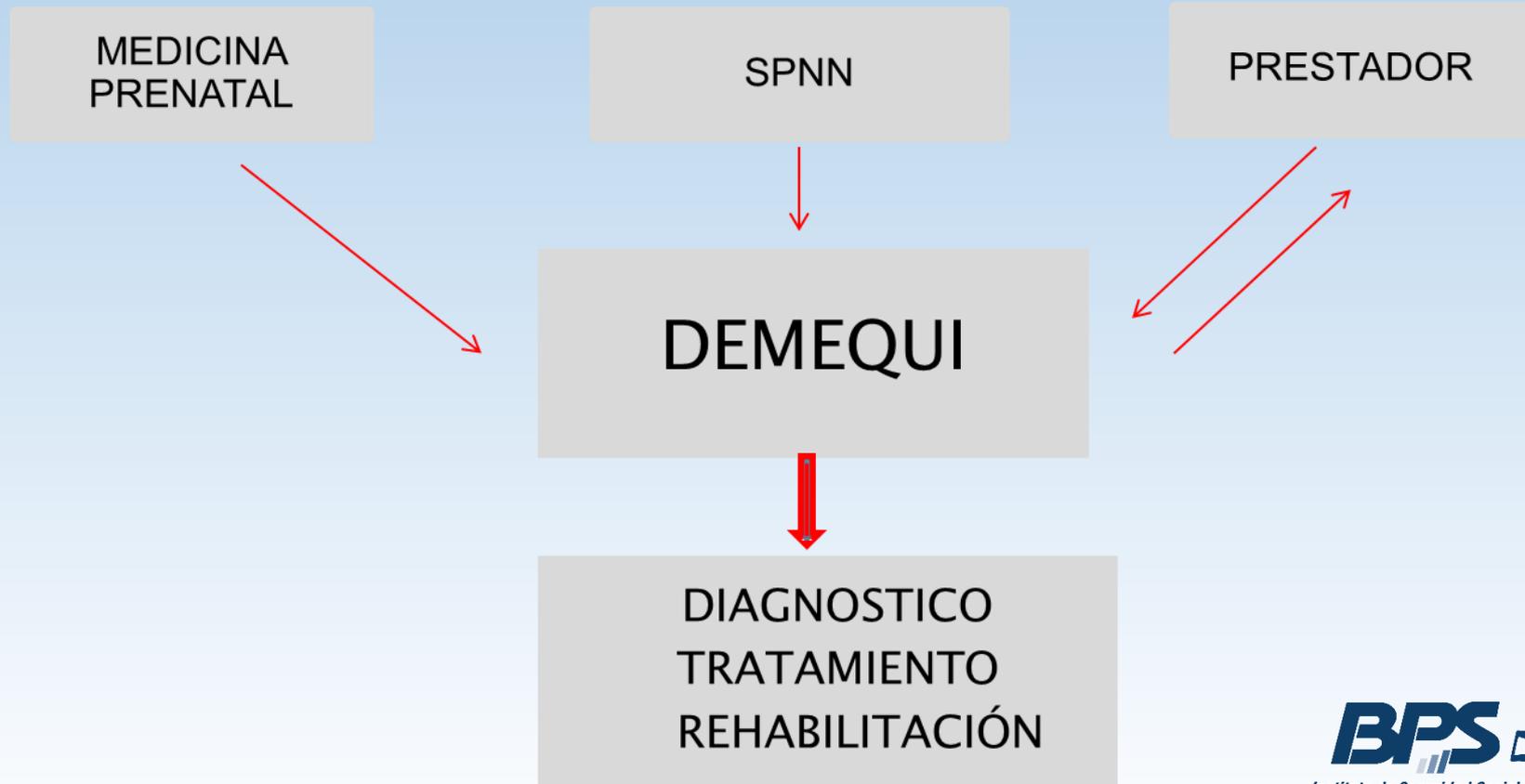
Si se plantea tratamiento quirúrgico  
neonatal

Internación  
coordinada

Cirugía neonatal e internación en unidad



# Formas de ingreso a la Unidad de Diagnostico y Tratamiento





## DESAFÍO: Rehabilitación

- Es un proceso global, complejo y continuo de duración limitada y con objetivos definidos, encaminados a promover y lograr niveles óptimos de independencia física y de habilidades funcionales en relación a las secuelas de personas con discapacidad, así como su ajuste psicológico, social, vocacional y económico que le permiten llevar de forma libre e independiente su propia vida”.
- **Objetivo a largo plazo:** Mejorar la CALIDAD DE VIDA y lograr la INCLUSIÓN familiar, escolar, comunitaria y laboral de la persona con discapacidad.

No es similar para todas las personas, varía según la gravedad de la discapacidad, la evolutividad del cuadro, las complicaciones, lo socio/familiar y las barreras arquitectónicas.



## Equipo de rehabilitación y Equipamiento

- *Equipo interdisciplinario con un enfoque biopsicosocial*

*Médico Rehabilitador*

*Fonoaudiología*

*Fisioterapia-Hidroterapia*

*Pedagogía*

*Terapia Ocupacional*

*Psicología*

*Trabajador Social*

*Enfermería*

- *Equipamiento*

*Prótesis – Ortesis – Ayudas Técnicas - TICs*



## Ayudas Extraordinarias - AYEX

- Prestación económica avalada por una evaluación técnica destinada a la rehabilitación de personas con discapacidad y a la reeducación y/o estimulación de aquellas personas portadoras de alteraciones o desfasajes en el desarrollo neuropsicológico
  - Centros o Institutos de reeducación y rehabilitación
  - Institutos de Enseñanza
  - Talleres (terapéutico, ocupacional, protegido de producción)
  - Hogares ( diurnos o de internación)
  - Locomoción (Transportes habilitados o boletos)



## Ayudas Extraordinarias - AYEX

# POBLACION OBJETIVO

Personas portadoras de alteraciones o desfasajes en el desarrollo neuropsicológico (dificultad de aprendizaje y/o alteraciones del lenguaje y/o alteraciones psicomotrices).

Personas con discapacidad secundaria a patología crónica congénita o adquirida ( motriz, intelectual, sensorial y conductual)



## Prestaciones Económicas

- Contributivas

- Jubilaciones por incapacidad total
- Subsidio transitorio por incapacidad parcial
- Pensiones de sobrevivencia (hijos y padres discapacitados)
- Asignaciones Familiares (Decreto-Ley 15.084)

- No contributivas

- Asignaciones Familiares (Ley 18.227)
- Pensiones por Invalidez
- Pago en efectivo por alimentos (Convenio INDA)
- Pensión a las víctimas de delitos violentos (víctima que resulte discapacitada para todo trabajo)



# Centro de Referencia para atender las enfermedades raras o de baja prevalencia

## MUCHAS GRACIAS

Dra. Esc. Rosario Oiz

roiz@bps.gub.uy

Setiembre de 2017