



CÁMARA DE DIPUTADOS
DE LA PROVINCIA DE SANTA FE

CÁMARA DE DIPUTADOS	
MESA DE MOVIMIENTO	
02 NOV 2020	
Recibido.....	10.26.....Hs.
Exp. N°.....	40984.....C.D.

LA LEGISLATURA DE LA PROVINCIA DE SANTA FE

SANCIONA CON FUERZA DE

LEY:

ADHESIÓN DE LA PROVINCIA DE SANTA FE A LA LEY NACIONAL 26.279, RÉGIMEN PARA LA DETECCIÓN Y POSTERIOR TRATAMIENTO DE DETERMINADAS PATOLOGÍAS EN EL RECIÉN NACIDO

ARTÍCULO 1 - Objeto. Adhiérese la Ley Nacional 26.279 -Régimen para la Detección y Posterior Tratamiento de Determinadas Patologías en el Recién Nacido.

ARTÍCULO 2 - Estudios obligatorios. Establécese que, además de los estudios para la detección de las patologías indicadas en el artículo 1º de la Ley Nacional 26279, se debe practicar oximetría de pulso para detectar cardiopatías congénitas, detección de la Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media y detección en orina de la enfermedad con olor a Jarabe de Arce.

ARTÍCULO 3 - Datos. Los datos obtenidos de los estudios realizados en virtud de lo dispuesto por el artículo 2º de la presente Ley son encriptados, confidenciales y sólo se pueden utilizar con fines exclusivamente sanitarios.

ARTÍCULO 4 - Autoridad de aplicación. El Ministerio de Salud de la Provincia de Santa Fe o el organismo que en el futuro lo sustituya es la Autoridad de Aplicación de la presente Ley y debe coordinar con otras organizaciones de la salud y la totalidad de los efectores abarcados por ella, el efectivo cumplimiento de la misma.

ARTÍCULO 5 - Cobertura Iapos. El Instituto Autárquico Provincial de Obra Social (IAPOS) debe contemplar para sus afiliados la cobertura de las prestaciones a las que se refiere la presente Ley, mediante las vías que correspondan.

ARTÍCULO 6 - Comuníquese al Poder Ejecutivo.

Autor: Pablo Pinotti

Acompañan: Erica Hynes, María Laura Corgnialli.



CÁMARA DE DIPUTADOS DE LA PROVINCIA DE SANTA FE

Fundamentos

Señor presidente:

La Pesquisa Neonatal, cribaje, tamizaje o screening es una prueba sencilla a partir de una muestra de sangre obtenida del talón del recién nacido. Se debe realizar a todos los bebés antes de su egreso de la maternidad, preferentemente entre las 48hs-72hs de vida. Las pruebas de detección no son diagnósticas, separan la población de recién nacidos en dos grupos: uno formado por aquellos con alta probabilidad de padecer alguna de estas enfermedades genéticas de otro formado por niños normales. Los niños con pesquisa positiva ingresan al sistema de salud donde se le hacen pruebas especiales para confirmar su enfermedad y se los deriva a los servicios médicos de especialistas para su diagnóstico, tratamiento y seguimiento clínico. La pesquisa en realidad es una búsqueda dentro de una población aparentemente sana de niños que padecen estas enfermedades en un período asintomático. Para realizar la pesquisa neonatal es necesario utilizar pruebas adecuadas con sensibilidad suficientemente alta (la capacidad de identificar correctamente aquellos que tienen la enfermedad, es decir, sin ninguno o muy pocas falsas negativas) y una especificidad razonable (la capacidad de identificar a aquellos que no tienen la enfermedad, es decir, sin ninguno o muy pocos falsos positivos).

La pesquisa neonatal es uno de los avances más importantes para la prevención de enfermedades pediátricas, fue nombrada como uno de los 10 mejores logros en Salud Pública por Centros para el Control y Prevención de Enfermedades (CDC) en el año 2013. La identificación temprana de estas condiciones en los recién nacidos facilita, intervenciones oportunas que resultan en una significativa disminución de la morbilidad, mortalidad y discapacidad.

En el año 1993, se sanciona la Ley Provincial N° 10.987 que hace obligatorio en todo el territorio provincial la detección de la Fenilcetonuria y del Hipotiroidismo congénito dando marco legal a estas prestaciones que en forma aislada sólo se realizaba para pocas



CÁMARA DE DIPUTADOS DE LA PROVINCIA DE SANTA FE

maternidades. En el año 1995 la Asociación de Padres de Niños con Fibrosis Quística (FIPAN) logra que se modifique esta ley y se le incluya la obligatoriedad de la detección de esta enfermedad.

El 8 de agosto del 2007 se sanciona la Ley Nacional N° 26279, promulgada de hecho el 4 de setiembre del mismo año que incluye la pesquisa de la Fenilcetonuria, Galactosemia, Déficit de Biotinidasa, Hipotiroidismo congénito, Hiperplasia suprarrenal congénita y Fibrosis quística del páncreas, Chagas, Sífilis y la Retinopatía del prematuro. Se crea el "Programa Nacional de Fortalecimiento de la Detección Precoz de Enfermedades Congénitas Endocrino-Metabólicas", dependiente de la Dirección Nacional de Maternidad e Infancia del Ministerio de Salud de la Nación.

A posteriori se firma un acuerdo entre el Estado Nacional y cada una de las provincias por medio del cual se comienza a participar del Programa Nacional de Pesquisa Neonatal Ampliado.

Hasta ese momento en la provincia de Santa Fe la pesquisa la resolvían sólo el Laboratorio Central del Hospital Dr. José María Cullen para los niños que nacían en su maternidad y de algunos otros que en muy baja cantidad eran derivados de otros efectores del centro-norte provincial y los efectores del sur (nodo Rosario y Venado Tuerto) derivaban sus muestras para ser pesquisadas a la Fundación Bioquímica de la Provincia de Buenos Aires que funciona en la ciudad de la Plata. La cobertura no alcanzaba al 60% de los niños nacidos en el sector público provincial por lo que las autoridades ministeriales deciden crear e inaugurar en el mes de diciembre de 2007 el Laboratorio de Pesquisa Neonatal de ECM Provincial. Este último, fue asumiendo nuevas capacidades y responsabilidades al hacerse cargo de la pesquisa de todos los niños que nacen en los efectores públicos provinciales y municipales de la ciudad de Rosario -en promedio entre 25.000 a 30.000 neonatos al año- a los que se les pesquisa las seis enfermedades congénitas. Cuenta a la fecha con los aportes de la Provincia con una muy pobre estructura edilicia por tratarse de un único Laboratorio de Referencia Provincial pero con un equipo humano muy capacitado y



CÁMARA DE DIPUTADOS DE LA PROVINCIA DE SANTA FE

avezado en el tema integrado por administrativos, técnicos y profesionales bioquímicos y Nación mediante el aporte del equipamiento tecnológico específico, los reactivos especiales e insumos descartables necesarios para realizar las pesquisas y capacitaciones continuas.

En la actualidad la cobertura es mayor al 99% del sector público provincial, pero al no tratarse de un Programa Provincial como sucede a nivel nacional y en la mayoría de las provincias, los niños diagnosticados y tratados no se incluyen en un registro de enfermedades crónicas y se desconoce el control y seguimiento de los mismos que deben tratarse de por vida para no quedar secuestrados y sobre los cuales el estado provincial debería supervisar periódicamente la adhesión al tratamiento y la evolución de la patología. Tampoco se conoce la cobertura de la pesquisa de los niños que nacen en el sector privado y mucho menos los datos estadísticos de identificación de casos, su número, incidencia de las enfermedades, datos que si cuenta el Laboratorio Provincial de Pesquisa Neonatal y mucho menos el estado actual de salud de ellos. Al no estar reglamentada la Ley, al no tener una adhesión formal legislativa a la misma, no existe instrumento legal para exigir al sector privado la denuncia de los casos, como si lo hace el sector público que periódicamente informa al Programa Nacional.

Breve descripción de las patologías pesquisadas actualmente y de las que se proponen adicionar:

- **Hipotiroidismo Congénito Primario:** Se produce por la baja producción de la hormona tiroidea (T4) por parte de la glándula tiroides. La hormona tiroidea es muy importante para muchas funciones del cuerpo y su falta o disminución produce problemas de crecimiento, alteraciones neurológicas, síntomas de hipometabolismo llegando al retraso mental severo e irreversible. El marcador bioquímico más sensible es la elevación de la hormona tirotrófina hipofisiaria que se dosa en spot de sangre seca en papel de filtro especial en la pesquisa neonatal.



CÁMARA DE DIPUTADOS DE LA PROVINCIA DE SANTA FE

El tratamiento es de muy bajo costo y consiste en un suplemento de la hormona tiroidea que el niño deberá tomar durante toda su vida. Las dosis variarán según el peso del recién nacido y a lo largo de la vida. El tratamiento debe iniciarse en lo posible antes de los 15 días de vida.

El hipotiroidismo congénito primario es la más frecuente de las enfermedades pesquisables (1 en 2000 nacimientos) y la evolución exitosa de los pacientes depende de la precocidad del tratamiento.

- **Fenilcetonuria (PKU):** Es un trastorno del metabolismo de un aminoácido esencial, la fenilalanina por la falta o escases de una enzima hepática la fenilalanina hidroxilasa. De esta manera la fenilalanina se acumula en el organismo produciendo, convulsiones, eccema rebelde, olor a humedad, progresivo retraso psicomotor y retraso mental profundo sino es diagnosticada y tratada desde el período neonatal. En niños mayores aparecen además graves trastornos de conducta como agresividad, hiperactividad y actitudes autistas. El tratamiento para evitar estas secuelas consiste en la alimentación con leche de fórmula con contenido reducido de fenilalanina y una dieta especial con restricción de este aminoácido durante toda la vida. Su incidencia es del orden de 1:20000 recién nacidos.
- **Fibrosis Quística del Páncreas:** Es una enfermedad genética de herencia autosómica recesiva, que afecta la función de múltiples glándulas del cuerpo haciendo que sus secreciones sean en consecuencia más espesas. Produce insuficiencia pancreática, alteraciones digestivas, respiratorias y sudor con alto contenido de sal. Su diagnóstico temprano mejora la calidad de vida de los pacientes, estado nutricional, crecimiento y función pulmonar. Su frecuencia en nuestro país es de aproximadamente 1:7000.
- **Galactosemia:** Es un trastorno del metabolismo de un azúcar llamada Galactosa por deficiencia de alguna de las tres enzimas hepáticas que descomponen la galactosa, provocando acumulación de



CÁMARA DE DIPUTADOS DE LA PROVINCIA DE SANTA FE

metabolitos tóxicos. Existen tres tipos de enfermedad, la Galactosemia clásica es la forma más frecuente y más grave. Puede dar lugar a problemas hepáticos del recién nacido por intolerancia a la alimentación láctea, también afección de los riñones y cerebro. Se manifiesta con síntomas progresivos como vómitos, rechazo alimentario, aumento del tamaño del hígado, coloración amarilla de la piel, falta de progresión de peso, cataratas e infección por una bacteria llamada E. coli, sino se diagnostica y trata en forma urgente la enfermedad generalmente evoluciona a insuficiencia hepática, renal y a la muerte. El tratamiento consiste en una dieta con restricción de galactosa y suplementación con calcio, vitaminas y minerales, que es eficaz para evitar estas manifestaciones. Prevalencia al nacimiento: aproximadamente 1: 50.000.

- **Hiperplasia Suprarrenal Congénita:** Se trata de un defecto de la producción de las hormonas suprarrenales por defecto enzimático, resultando una disminución de la síntesis del cortisol y en algunos casos también de la aldosterona, el metabolismo se desvía hacia la producción de otros esteroides que darán lugar a manifestaciones clínicas. Dependiendo del grado de afectación enzimática hay distintas formas de presentación, la que busca la pesquisa neonatal es la forma clásica perdedora de sales. Los recién nacidos recién no diagnosticados pueden fallecer por deshidratación hiponatrémica, hipercalcemia, shock y muerte y en el caso de las niñas el exceso de algunas hormonas masculinas puede llevar a masculinización de sus genitales externos. El diagnóstico precoz y el tratamiento inmediato previenen las manifestaciones severas y permiten el correcto desarrollo de genitales externos de los afectados. La prevalencia aproximada en nuestro país es de 1 en 18.000 recién nacidos.
- **Deficiencia de Biotinidasa:** Es un trastorno del metabolismo de una vitamina llamada Biotina por disminución o ausencia de una enzima llamada Biotinidasa. En los afectados esta vitamina no es reciclada correctamente y no puede cumplir funciones biológicas muy



importantes. El cuadro clínico de la enfermedad se caracteriza por síntomas a nivel neurológico, dermatológico, y crisis agudas con convulsiones. Todas estas secuelas son prevenibles con el diagnóstico temprano y tratamiento adecuado con Biotina. Su incidencia estimada es de 1 en 100.000 nacimientos en la Deficiencia total de Biotinidasa.

- **Deficiencia de Acil CoA Deshidrogenasa de Cadena Media (MCADD)** Es el trastorno de la β -oxidación de los ácidos grasos mitocondriales más comúnmente diagnosticado en humanos, la deficiencia enzimática de MCADD o el mal funcionamiento de ella hace que las células no puedan utilizar ciertos tipos de grasa para generar energía, entonces sólo utilizan glucosa, pero como no es suficiente se produce hipoglucemia y acumulación de sustancia tóxicas en la sangre conduciendo a severas crisis metabólicas. Se hereda de forma autosómica recesiva y presenta una frecuencia que varía entre 1:4900 y 1:25000. La mutación más frecuente es la A985G que se observa en condición homocigoto en 81% de los casos y heterocigoto compuesto en 18%. Los pacientes con MCADD lucen sanos al nacimiento, la enfermedad se presenta generalmente entre los 3 y los 24 meses de edad, aunque se han reportado casos confirmados que se mantienen asintomáticos hasta la adultez. Los síntomas pueden ser hipoglucemia, vómito, letargo, encefalopatía, paro respiratorio, hepatomegalia, apnea, paro cardíaco, coma y muerte súbita. Históricamente cerca del 25% de los pacientes sin diagnosticar mueren durante la primera crisis. El objetivo fundamental del tratamiento es evitar estrictamente el ayuno y el consumo de triglicéridos de cadena media.
- Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce. Es un trastorno hereditario raro del metabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada (leucina-isoleucina y valina), este error innato del metabolismo, génico y también de herencia autosómica recesiva, provoca la acumulación de los aminoácidos de cadena ramificada



responsables del daño cerebral grave. Su presentación se caracteriza clásicamente por rechazo alimentario, letargo, vómitos y olor a jarabe de arce en el cerumen y posteriormente en la orina; se debe detectar al nacer y, si no se diagnostica y trata precozmente evoluciona hacia una encefalopatía progresiva e insuficiencia respiratoria central. La prevalencia estimada es de alrededor de 1/150.000 nacidos vivos. El tratamiento consiste en realizar una dieta especial y permanente que contenga niveles muy bajos de estos aminoácidos para evitar los daños en el sistema nervioso.

- **Prueba de oximetría de pulso para detectar cardiopatías congénitas críticas.** Las malformaciones congénitas cardiovasculares se definen como cualquier anomalía de la estructura o la función del corazón o del sistema cardiocirculatorio, como consecuencia de una alteración en la progresión de las estructuras embrionarias del corazón, aproximadamente entre la tercera y décima semana de gestación. De acuerdo a la literatura mundial uno de cada cien nacidos vivos, nace con una malformación cardíaca. Son responsables del 6 al 10 % de todas las muertes en lactantes y del 20 al 40 % de las muertes por malformaciones congénitas, representando la segunda causa de muerte en los menores de un año de edad. La oximetría de pulso es una prueba sencilla y sin dolor que se usa para medir la cantidad de oxígeno que hay en la sangre.

Se envuelve un pequeño sensor alrededor de la mano derecha del bebé y de un pie. El sensor se conecta a un monitor por 5 minutos para medir el nivel del oxígeno y la sangre y la frecuencia cardíaca y el nivel de oxígeno en la sangre. Es rápido, sencillo y sin dolor.

Según la Academia Americana de Pediatría, para que una enfermedad sea tomada en cuenta para su rastreo natal debe cumplir con ciertos requisitos. En primer lugar, debe ser frecuente, inaparente en el momento de nacer y causar una severa morbilidad mental y/o física y/o mortalidad al no ser detectada. Segundo, su diagnóstico precoz debe



CÁMARA DE DIPUTADOS DE LA PROVINCIA DE SANTA FE

representar un beneficio incuestionable, razonable en la comparación de costos (financieros y de recursos).

Por otra parte, debe existir una prueba de pesquisa neonatal rápida, simple y realizable; un tratamiento efectivo y disponible; y un sistema que permita el correcto diagnóstico, consejo, tratamiento y seguimiento de los detectados.

En este sentido, la oximetría de pulso es un diagnóstico sencillo, no invasivo, que mide de modo indirecto la saturación de oxígeno en sangre, y resulta eficaz en la detección de anomalías cardíacas congénitas. Es una práctica que se utiliza en todo el mundo, que al detectar la disminución en la saturación de oxígeno periférico, devela un primer signo de algunas cardiopatías congénitas, lo que permite un diagnóstico precoz anterior a que surjan otros signos y síntomas, que podrían resultar tardíos a la hora de un tratamiento eficaz, que puede salvar muchas vidas.

La oximetría debe ser realizada en forma previa al alta del recién nacido (RN), ya que en muchos casos de cardiopatías congénitas no exteriorizan sintomatología en sus primeros días de vida.

Las anomalías congénitas del corazón, afectan aproximadamente a 1 de cada 145 niños nacidos y son una de las principales causas de mortalidad infantil en el mundo desarrollado. Una sencilla prueba no invasiva puede salvar la vida de miles de niños que nacen con anomalías cardíacas congénitas, ayudando en el diagnóstico de la misma. Los científicos aseguran que este tipo de examen debería ser adoptado como método de valoración rutinario de todos los recién nacidos (RN) antes de darles el alta hospitalaria. La prueba puede marcar una gran diferencia, teniendo en cuenta la cantidad de casos que no son diagnosticados. la vida fuera de la madre

En ciudad autónoma de Buenos Aires además se están pesquisando la Deficiencia de Acil CoA Deshidrogenasa de Cadena Media (MCADD) y la Enfermedad de la orina con olor a Jarabe de Arce, lo que constituye una discriminación en el acceso a la salud para los niños santafesinos que no acceden a tales pesquisas.



CÁMARA DE DIPUTADOS DE LA PROVINCIA DE SANTA FE

Por lo expuesto es que entendemos que debemos adherir a la Ley Nacional N°26279, crear un Programa Provincial de Pesquisa Neonatal de ECM e incorporar en nuestra Provincia la pesquisa de cardiopatías congénitas, por medio de la oximetría de pulso, la Deficiencia de Acil CoA Deshidrogenasa de Cadena Media (MCADD) y la Enfermedad de la orina con olor a Jarabe de Arce, que como expresara nos darían la posibilidad de salvar muchas vidas y por otra parte de generar la posibilidad de una mejor calidad de vida a muchas personas en nuestra provincia.

Autor: Pablo Pinotti

Acompañan: Erica Hynes, María Laura Corgniali.