

ALTO COSTO Y BAJA INCIDENCIA

Curso Anual de Auditoría Médica
Hospital Alemán 2010

Arza, Vanina Marcela

Decuzzi, Fernando

De Simone María Mercedes

Vazquez, Flavia Lorena



DEFICIT DE CRECIMIENTO

La talla de un individuo es deficiente cuando mide 20% menos de lo que debiera, y se califica de enano cuando mide un 40% menos de lo que corresponde al término medio, acorde con la edad ,sexo y grupo étnico, valores que, aplicados al varón, son respectivamente inferiores a 1,60 y 1,45 cm de altura.

Dentro del déficit de crecimiento, nos referiremos a algunas patologías en particular como son el Síndrome de Turner y el Síndrome de Prader -Willi.

SINDROME DE TURNER

El Síndrome de Turner (ST) afecta a alrededor de 1 de entre 1500 y 2500 niñas nacidas vivas.

Es una enfermedad genética en la cual a una mujer le falta el par normal de cromosomas X. Tiene un solo cromosoma X (45,X) o presenta un mosaicismo cromosómico (por ejemplo 46,XX).

Una de las características más notables es una estatura sumamente baja: 20 a 21 cm más baja que la de la población a la que pertenece.

Síntomas: En bebés: Manos y pies hinchados

Cuello ancho y unido por membranas

En la infancia y adolescencia: Retraso de la pubertad

Tórax plano y ancho (forma de escudo)

Ojos secos; párpados caídos

Amenorrea. Infertilidad.

Sequedad vaginal (dispareunia)

Diagnóstico:

Se puede hacer diagnóstico prenatal por análisis cromosómico:

Por el examen físico.

Niveles hormonales en sangre (hormona luteinizante, hormona foliculoestimulante, hormona de crecimiento)

Ecocardiograma

RM de tórax

Ecografía ginecológica y renal

Tratamiento:

La hormona de crecimiento humana recombinante (hGH) puede aumentar la estatura final. La dosis recomendada por la American Association of Clinical Endocrinologist sugiere una dosis de 0,375 mg/kg/semana .(Es el doble de lo que se usa en niños con déficit de hormona de crecimiento ,sin S. de Turner).

Se supone que en el S. de Turner no sólo hay déficit hormonal sino cierto grado de insensibilidad a la hormona de crecimiento.

La hGH se prescribe durante varios años. Se deja de administrar cuando se ha completado el crecimiento y hay madurez esquelética (en la Rx de la muñeca y de la mano se han cerrado las epífisis).

A los 12 ó 13 años se realiza tratamiento con estrógenos para estimular el crecimiento mamario y el vello pubiano.

Si desean un embarazo podrán usarse óvulos de donantes

Pronóstico:

Pueden tener una vida normal, bajo control médico.

Complicaciones:

Pueden presentarse: Artritis

Cataratas

Tiroiditis de Hashimoto

Hipertensión arterial. Insuficiencia cardiaca

Insuficiencia renal

Obesidad

Otitis media

Escoliosis (en la adolescencia)

SINDROME DE PRADER-WILLI

Es una enfermedad congénita que se debe a la falta de un gen en parte del cromosoma 15. Los pacientes generalmente no tienen antecedentes familiares.

Síntomas:

Ojos almendrados

Disminución del tono muscular (recién nacido flácido)

Disminución de la capacidad mental

Apetito insaciable, que lleva a obesidad mórbida (y a sus complicaciones como trastornos respiratorios, Insuficiencia cardiaca derecha)

Trastornos en la piel (franjas o líneas)

Cráneo bifrontal estrecho

Anomalías esqueléticas. Manos y pies muy pequeños para el cuerpo, problemas en rodillas y caderas

Criptorquidia en el varón

Diagnóstico:

Examen físico

Laboratorio: tolerancia anormal a la glucosa, aumento de la insulinemia, aumento de la pCO₂, disminución de la pO₂

Análisis genético

Tratamiento:

La hGH puede mejorar la fortaleza física.

Los niveles bajos de hormonas sexuales se pueden corregir en la pubertad con terapia de reemplazo hormonal.

Restricción de la ingesta calórica

Complicaciones:

Diabetes

IC derecha

Problemas ortopédicos

APE. Resolución 500/2004. Anexo VI

Hormona de crecimiento:

Se reconocerá la cobertura del subsidio en los siguientes casos:

Déficit de la hormona

Insuficiencia renal crónica

Síndrome de Turner

síndrome de Prader-Willi

No se reconocerá la cobertura en los siguientes casos:

Niños con baja estatura idiopática

Niños que reciben H. de crecimiento y que presentan:

Edad ósea \geq a 14 años en niñas y 16 en varones

Incremento de la velocidad de crecimiento $<$ a 2 cm por año luego de un año de tratamiento

Cierre de los cartílagos de crecimiento

Para solicitar el subsidio deben enviar al Agente de Salud:

Resumen de Historia Clínica

Nivel sérico de Hormona de crecimiento

3. Estudio genético en casos de S. de Turner o S. de Prader Willi

4. Tabla de crecimiento pondoestatural

5. Edad ósea

ENFERMEDAD DE GAUCHER

Es un trastorno crónico, progresivo y hereditario provocado por la deficiencia de la enzima glucocerebrosidasa que es la que degrada cierto tipo de lípidos llamados glucocerebrósidos; al no degradarse, comienzan a acumularse dentro de las células e interfieren en el funcionamiento de varios órganos: hígado, bazo, pulmones, médula ósea y cerebro.

Se clasifica en tres tipos:

Tipo I: 95% de los casos. Se ve en adultos. No compromete el cerebro. Tiene enfermedad ósea, anemia, esplenomegalia y trombocitopenia

Tipo II: rara, pero más severa; con daño cerebral importante. Generalmente fallecen antes de los 2 años

Tipo III: se ve en niños y adolescentes; tiende a ser crónica, de avance lento, afectando el sistema nervioso central

Se estima que se presenta en 1 de c/ 40000 a 60000 personas (aproximadamente 10000 pacientes en el mundo)

Factores de riesgo: Puede presentarse en cualquier grupo étnico, peor es más común en judíos azkenazis (1 de c/450 personas)

Signos y síntomas: Son variables, de leves a severos. Muchas veces el dolor óseo es el primer síntoma. Otros síntomas son: anomalías esqueléticas

Hepatoesplenomegalia

Anemia

Astenia

Hematomas o hemorragias (por trombocitopenia)

Retraso mental

Pinguéculas

Movimientos anormales de los ojos

Valvulopatías

Convulsiones

Pruebas diagnósticas:

Análisis de sangre: se mide la actividad de la enzima glucocerebrosidasa, fosfatasa ácida, colesterol.

Aspiración de médula ósea.

Biopsia de bazo.

TC

RM

Rx esquelética

Pruebas genéticas

Tratamientos:

1. De reemplazo enzimático (TRE): se trata de proporcionar una cantidad adecuada de la enzima
2. De reducción de sustrato (TRS): para minimizar la cantidad de producción y acumulación de glucocerebrósidos en las células
3. Sintomático: tratamiento del dolor, transfusiones, cirugía ortopédica, en ocasiones esplenectomía
4. Atención psicológica
5. En casos graves: trasplante de médula ósea

APE. Resolución 500/04

Módulo 1: rhDNasa humana

Módulo 2: Tobramicina aerosolizada

IMIGLUCERASA (CEREZIME): cataliza la hidrólisis de los glucocerebrósidos. No atraviesa la BHE y por eso no es activa en los tipos II y III. Dosis inicial de 60 UI/kg c/15 días

MIGLUSTAT (ZARESCA): reduce la síntesis de glucocerebrósidos. Atraviesa la BHE. Por ahora sólo está aprobada en Europa para el tipo I medio a moderado.

TRANSPLANTE

HISTORIA

Desde la antigüedad el hombre imaginaba la posibilidad de reemplazar un órgano enfermo por otro sano y salvar así la vida de quien padecía una enfermedad terminal.

Con el transcurrir de los años la ciencia médica comienza a recorrer el camino que haría posibles años más tarde, concretar esta fantasía humana.

Hace casi cien años, cuando Alexis Carrel describe las suturas vasculares, se abre la posibilidad técnica y quirúrgica de realizar un trasplante de órganos. Sin embargo, allí comienza un largo y difícil proceso.

Prácticamente de inmediato se detecta un problema que será motivo de investigación durante décadas, que es el rechazo del organismo hacia el órgano injertado. Ya que el cuerpo del receptor reconocía ese órgano como un cuerpo extraño y por lo tanto generaba anticuerpos para rechazarlo.

Esta limitación, desde principio de este siglo plantea el rechazo inmunológico.

Recién a mediados de siglo, el saber y la tecnología médica, estarán en condiciones de poder controlar el proceso inmunológico del rechazo y derribar esta segunda gran barrera para la realización del trasplante. Los médicos comenzaron a investigar mediante el desarrollo de estudios muy complejos y costosos, el grado de identidad entre el donante y el receptor: la "histocompatibilidad". Esto condujo al desarrollo de drogas que permitían evitar el rechazo del órgano o el tejido implantado.

La aparición de estas drogas en 1976, abre una nueva etapa que significa el fin de la era de los trasplantes experimentales y el comienzo de una nueva era de trasplantes exitosos, que posibilitan salvar la vida a miles de personas en el mundo entero.

Es a partir de la década del 80 cuando se produce la gran explosión del trasplante en el mundo, incrementándose notablemente la cantidad de trasplantes que cada año se realizaban en Europa, en América del Norte, y también en América Latina.

En la década del 90 las curvas de crecimiento de procuración mundial se aplanan en casi todos los países, esto se debe fundamentalmente al crecimiento en la indicación de trasplantes por sus buenos resultados. Aparece entonces la necesidad de incrementar el insumo básico de los trasplantes, los órganos.

La escasez de órganos es motivo de preocupación hoy en todo el mundo. Es así que, a nivel mundial donde este tema médico pretende desarrollarse, se impulsaron distintas acciones de información y concientización acerca de la donación de órganos, para generar en la población una actitud positiva respecto del tema.

Primeros Trasplantes en el Mundo

- Primer trasplante renal; realizado por el Dr. David M. Hume en Boston en 1.947
- Primer trasplante de hígado; realizado en 1.963 por el Dr. Thomas E. Starzi en Denver
- Primer trasplante de pulmón; en 1.963 por el Dr. James D. Hardy de Jackson
- Primer trasplante de páncreas; realizado en 1.966 por el Dr. Richard C. Lilehey en Minneapolis
- Primer trasplante de corazón; el 3 de Diciembre de 1.967 en Ciudad del Cabo (Sudáfrica) por el Dr. Christian Barnard.
- Primer trasplante de corazón-pulmón; en 1.968 por el Dr. Fritz Derom en Gante.

PATOLOGÍAS

El trasplante es un tratamiento médico complejo. Permite que órganos, tejidos o células de una persona puedan reemplazar órganos, tejidos o células enfermos de otra persona. En algunos casos esta acción sirve para salvarle la vida, en otros para mejorar la calidad de vida o ambas cosas.

Tipos de trasplantes:

Autotrasplante o autoinjerto o trasplante autólogo

Cuando el donante y receptor son el mismo individuo. Se utiliza fundamentalmente en caso de tejidos: piel, hueso, vasos, o médula ósea.

Isotrasplante

Cuando donante y receptor son gemelos idénticos o univitelinos. En este caso ambos individuos son genéticamente idénticos y se evita totalmente el problema del rechazo.

Alotrasplante

Cuando donante y receptor son individuos de una misma especie no genéticamente idénticos. Este es el tipo de trasplante más común de células, tejidos y órganos entre humanos.

heterotrasplante o trasplante heterólogo

Cuando donante y receptor son de especies distintas. Ejemplo de esto es la utilización de válvulas cardíacas porcinas (válvulas cardíacas de cerdo) en humanos.

Órganos más comúnmente trasplantados:

Corazón
Pulmón
Hígado
Riñón
Páncreas
Córnea

Trasplante de corazón:

En el trasplante del corazón se extrae un corazón lesionado o enfermo y se reemplaza con uno sano. El corazón sano proviene de un donante que falleció. Es el último recurso de las personas con insuficiencia cardíaca cuando todos los otros tratamientos han fracasado.

Los médicos pueden recomendar un trasplante de corazón para una insuficiencia cardíaca causada por:

Enfermedad arterial coronaria
Cardiomiopatía: enfermedad del músculo cardíaco
Enfermedad valvular

En bebés, la presencia de defectos cardíacos congénitos múltiples demasiado complejos para ser curados

Trasplante de pulmón:

El trasplante de pulmón es una cirugía para reemplazar uno o ambos pulmones enfermos por pulmones sanos de un donante. Durante la operación, el cirujano hace un corte en el pecho y extirpa el pulmón enfermo. Después, el cirujano cose el pulmón nuevo a los vasos sanguíneos principales y las vías respiratorias.

El médico puede recomendarle un trasplante de pulmón si tiene una enfermedad que no puede controlarse de otro modo. Estas enfermedades incluyen:

EPOC (enfermedad pulmonar obstructiva crónica)
Fibrosis quística
Fibrosis pulmonar idiopática
Hipertensión pulmonar primaria

Las complicaciones del trasplante de pulmón incluyen rechazo del pulmón trasplantado e infecciones.

Trasplante de páncreas:

El páncreas es un órgano que produce insulina y enzimas que ayudan al cuerpo a digerir y aprovechar los alimentos. El trasplante de páncreas es una cirugía para colocar un páncreas sano de un donante en una persona con un páncreas enfermo. Un motivo común de este tipo de daño es la diabetes.

Los trasplantes de páncreas pueden permitir que las personas con diabetes tipo 1 no necesiten más las inyecciones de insulina. Un procedimiento experimental llamado trasplante de células de los islotes trasplanta sólo las partes del páncreas que producen la insulina.

Las personas a quienes se les hace un trasplante deben tomar medicamentos el resto de sus vidas para impedir que sus cuerpos rechacen el páncreas nuevo.

Trasplante de riñón o renal:

Un trasplante renal es una operación para colocarle un riñón sano en su cuerpo. El riñón trasplantado asume la función de los riñones deficientes , no necesitará más tratamiento con diálisis.

Durante un trasplante, el cirujano coloca el riñón nuevo en la parte inferior del abdomen y conecta la arteria y las venas renales del mismo a las de su riñón. Con frecuencia, el riñón nuevo comenzará a producir orina en cuanto la sangre comience a fluir a través de él, pero algunas veces necesita algunas semanas para empezar a funcionar.

Muchos riñones trasplantados vienen de donantes que fallecen. Algunos provienen de familiares en vida. La espera de un riñón nuevo puede ser larga.

Las personas a quienes se les haya hecho un trasplante deben tomar medicamentos el resto de sus vidas para impedir que su organismo rechace el riñón trasplantado.

Trasplante de hígado o hepático:

El hígado ayuda a combatir infecciones y limpia la sangre. También ayuda a digerir los alimentos y a almacenar energía para cuando el cuerpo la necesite. No se puede vivir sin un hígado que funcione bien. Si el hígado falla, el médico puede colocarlo en una lista de espera para un trasplante de hígado. Los médicos realizan trasplantes cuando otros tratamientos no logran mantener el funcionamiento de un hígado lesionado.

Durante un trasplante de hígado, el cirujano extrae el hígado enfermo y lo reemplaza con uno sano. La mayoría de los hígados provienen de un donante fallecido. A veces, una persona saludable dona parte de su hígado a un paciente en particular. En este caso, al donante se le llama donante vivo. La razón más común para un trasplante en adultos es la cirrosis. Esta es una enfermedad en la que las células hepáticas sanas mueren y son substituidas por tejido cicatricial. En los niños, la razón más común es la atresia biliar, una enfermedad de los conductos biliares.

TRATAMIENTO

Se necesitan 3 tipos diferentes de medicamentos:

Medicamentos del transplante que evitan en rechazo del órgano trasplantado.

Los medicamentos del transplante son fármacos que inhiben el ataque del sistema inmunitario al nuevo órgano.

Estos medicamentos también se llaman inmunosupresores.

El sistema de defensa del organismo, llamado sistema inmunitario, combate bacterias, virus y polen. Su sistema inmunitario considera a esas cosas como invasores extraños. De igual manera, piensa que su nuevo corazón o pulmón también es un invasor extraño y por eso ataca a las nuevas células porque no son las propias de su organismo. Esto se conoce como rechazo, y es el problema más grave que puede presentarse después de un transplante.

Los medicamentos del transplante funcionan mejor cuando se toman en forma combinada. Podría ser que tome dos o tres tipos de medicamentos del transplante al mismo tiempo.

Los tratamientos más habituales son:

Corticoides (Prednisona Metilprednisolona Prednisolona Deltasone® Medrol® Pediapred® Prelone® Solu-Medrol®)

Los esteroides ayudan a que el organismo no rechace el nuevo órgano. Funcionan en forma muy parecida a las hormonas que el organismo utiliza para manejar los niveles de azúcar en la sangre, la presión sanguínea y el estrés.

Efectos secundarios:

Sme. De Cushing

Hipertensión arterial y edemas.

AZATIOPRINA (Imuran®)

La azatioprina se utiliza para ayudar a evitar que el organismo rechace su nuevo órgano. Disminuye el número de glóbulos blancos en su organismo, los cuales sirven para combatir enfermedades.

Efectos secundarios:

Infecciones

- Leucopenia.
- Plaquetopenia.
- Sme. Anémico.

Alteraciones gastrointestinales

CICLOSPORINA (Neoral®, Sandimmune®, y SangCya®)

La ciclosporina puede ayudar a evitar que su organismo rechace el nuevo órgano. Este medicamento debilita los glóbulos blancos del organismo, para que éstos no puedan causar muchos daños en el nuevo órgano.

Efectos secundarios:

Insuficiencia renal.

Hipertensión Arterial.

Cefalea y trastornos inespecíficos del sistema nervioso periférico.

SIROLIMUS Y RAPAMICINA (Rapamune®)

El sirolimus ayuda a evitar que el organismo rechace su nuevo órgano. El sirolimus debilita los glóbulos blancos de la sangre que podrían atacar y ocasionar daños al órgano.

Efectos secundarios:

Disminución del recuento de glóbulos blancos

Dislipidemia

Exantema

Complicaciones gastrointestinales.

Hipopotasemia

Trastornos en la coagulación

TACROLIMUS (Prograf®)

El tacrolimus puede ayudar a evitar que el organismo rechace el nuevo órgano. El tacrolimus debilita los glóbulos blancos del organismo para que no ocasionen daños al nuevo órgano.

El tacrolimus funciona en igual forma que la ciclosporina. Muchos de los efectos secundarios de ambos medicamentos son iguales.

Efectos secundarios:

Insuficiencia renal

Alteraciones del sistema nervioso periférico

MOFETIL MICOFENOLATO (CellCept®)

El mofetil micofenolato puede ayudar a evitar que su organismo rechace el trasplante. El micofenolato hace que el organismo produzca menor cantidad de glóbulos blancos en la sangre. Los glóbulos blancos pueden atacar al nuevo órgano. Este medicamento casi siempre se utiliza conjuntamente con la ciclosporina, el tacrolimus o la prednisona.

Efectos secundarios:

Alteraciones gastrointestinales

Leucopenia

ÁCIDO MICOFENÓLICO (Myfortic®)

El ácido micofenólico puede ayudar a evitar que el organismo rechace el trasplante. El micofenolato hace que el organismo produzca menor cantidad de glóbulos blancos en la sangre. Los glóbulos blancos pueden atacar al nuevo órgano. Este medicamento casi siempre se utiliza conjuntamente con la ciclosporina, el tacrolimus o la prednisona.

Fármacos que evitan complicaciones post-trasplante

Su organismo puede contraer infecciones después del trasplante, y eso se debe a que toma los medicamentos del trasplante (fármacos anti-rechazo), que debilitan al sistema inmunitario a fin de que no rechace al nuevo órgano. El sistema inmunitario no podrá combatir las infecciones como lo hacía habitualmente, y es por ello que se administra medicamentos para ayudar al sistema inmunitario a combatir las infecciones.

Los tratamientos más habituales son con:

COMBINACIÓN DE TRIMETOPRIMA Y SULFAMETOXAZOL (Bactrim®, Cotrim® y Septra®)

ACICLOVIR (Zovirax®)

VALACICLOVIR (Valtrex®)

GANCICLOVIR (Cytovene®)

VALGANCICLOVIR (Valcyte®)

NISTATINA + CLOTRIMAZOL (Mycostatin®)

FLUCONAZOL (Diflucan®)

KETOCONAZOL (Nizoral®)

ITROCONAZOL (Sporanox®)

Recupero APE.

Las normas que por el presente se establecen no derogan los requisitos propios que deben cumplimentar los Agentes de Salud en sus solicitudes de apoyo financiero para prestaciones de alta complejidad o para tratamientos que demanden una cobertura prolongada en el tiempo, siendo sólo una ampliación de los mismos.

Los Agentes del Seguro de Salud podrán solicitar apoyos financieros para la cobertura de los medicamentos que a continuación se detallan:

Drogas inmunodepresoras en la etapa posterior o concomitante a la realización de los trasplantes del Anexo II de la presente, de por vida del paciente.

En los casos que así lo requieran se dará cobertura a la inducción en el peritransplante a través de un módulo especial cuyo valor será de hasta pesos cuarenta y cinco mil (\$ 45.000). Este módulo se abonará una sola vez por trasplante.

FENICELTONURIA

Historia

Fue en 1934 cuando Fölling realiza la descripción de una enfermedad que cursaba con un grave daño cerebral en la que estaba implicada una sustancia originaria de las proteínas denominada fenilalanina; la denominó " imbecillitas phenylpyruvica" u oligofrenia fenilpirúvica, también conocida como enfermedad de Fölling. Tres años más tarde (en 1937) Penrose y Quastel sugieren que se denomine esta enfermedad fenilcetonuria nombre con el que se conoce hoy en día. En 1947 Jervis observó que cuando se daba fenilalanina a individuos sanos en estos se producía un aumento de otra sustancia llamada Tirosina. Pero cuando suministraba fenilalanina a individuos fenilcetonuricos no presentaban tal elevación.

Es una rara afección en la cual un bebé nace sin la capacidad para descomponer apropiadamente un aminoácido llamado fenilalanina.

Sinónimos:

Fenilcetonuria Clásica, Oligofrenia Fenilpirúvica, Fenilalaninemia, Fenilalanín Hidroxilasa, Déficit de Hiperfenilalaninemia, Folling, Síndrome de

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 ratón" o "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.

Tratamiento

Una terapéutica de la fenilcetonuria (proteína de la leche) es proporcionar solamente la cantidad de fenilalanina que se necesite para el crecimiento y la reparación de los tejidos. La reducción de la cantidad de fenilalanina, con dietas en las cuales las proteínas se sustitúan por una costosa médula de aminoácidos puros sirve para que se mantengan en el cuerpo un nivel de concentración de fenilalanina tolerable.

Se ha intentado conseguir una reducción en la eliminación de ácido fenipirúvico por medio de la administración de dosis elevadas de fructosa. Las experiencias adquiridas con una dieta pobre en fenilalanina solo alcanzan hasta ahora para controlar durante pocos años la evolución de estos enfermos, pero ya puede asegurarse que con la iniciación precoz de esta terapéutica dietética se garantiza un desarrollo psíquico del niño aproximadamente normal.

Kuvan [™] (sapropterin dihydrochloride), conocido anteriormente como Phenoptin [™], es el primero aprobado por la FDA para el tratamiento de fenilcetonuria (PKU), una enfermedad metabólica hereditaria causada por una deficiencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa (PAH). Cantidades insuficientes o reducción de actividad de HAP se traduce en niveles elevados de fenilalanina (PHE) en la sangre. El mantenimiento de elevados niveles de Phe en sangre puede provocar graves daños neurológicos. Aprobado por la FDA en diciembre de 2007.

Designado fármaco huérfano en los Estados Unidos y la Unión Europea; Fast Track ha concedido en los Estados Unidos BioMarin socio de Merck Serono, una división de Merck KGaA, Darmstadt, Alemania, presentó una solicitud de autorización de comercialización (MAA) a la Agencia Europea de Medicamentos (EMA) en noviembre de 2007. Sapropterin dihidrocloruro, el ingrediente activo en Kuvan, es una forma sintética de 6R-BH4. 6R-BH4 es un cofactor esencial enzima que funciona en conjunción con HAP para metabolizar Phe.

Duración del tratamiento dietético.

No se ha podido conseguir hasta ahora saber el tiempo durante el cual debe administrarse a estos enfermos la dieta pobre en fenilalanina. Algunos autores defienden que la dieta debe seguirse durante toda la vida mientras que otros opinan que esta dieta puede suprimirse alrededor de los 10 años de vida.

La fenilalanina no puede suprimirse totalmente de la dieta, porque es un componente esencial de la alimentación. Aún en el mismo paciente la cantidad necesaria puede variar en diversas etapas de su vida.

Debe haber un equilibrio entre el aporte mayor y menor que sea lo suficiente en cantidad como para tener una máxima eficacia, disminuyendo el riesgo de toxicidad. Un aporte bajo en fenilalanina puede también ser fatal a la larga.

Tanto la dieta específica y el tto. Farmacológico estarán cubiertos por el recuperado a través de la Administración de Programas Especiales Res **APE** 500/04.

LEY 23413

PODER LEGISLATIVO NACIONAL (PLN)

Salud pública -- Prueba obligatoria de rastreo para la detección de la fenilcetonuria en niños recién nacidos.

ARTRITIS REUMATOIDEA

La Artritis Reumatoidea es una enfermedad sistémica autoinmune, caracterizada por provocar inflamación en las articulaciones produciéndose dolor, deformidad y dificultad para el movimiento, aunque puede afectar otras partes del cuerpo. Es una enfermedad crónica, con baja frecuencia de curación espontánea, aunque con un tratamiento adecuado se consigue un buen control de la enfermedad en la mayoría de los casos.

La artritis reumatoide es frecuente, la padece una de cada 200 personas. Y es mas frecuente en mujeres.

La artritis es una enfermedad que produce la inflamación de la membrana sinovial de múltiples articulaciones. Esta inflamación es la responsable del dolor, de la hinchazón y de la sensación de rigidez.

Artritis fuera de las articulaciones:

Aunque la localización fundamental de las lesiones de la artritis reumatoide esta en la membrana sinovial de las articulaciones, a veces se alteran otras estructuras. En la piel pueden encontrarse nódulos reumatoides . También se pueden localizar en el interior del organismo.

Sintomas

Sequedad de la piel y de la mucosa. La artritis puede originar inflamación y atrofia de las glándulas que producen lagrimas, saliva, jugos digestivos o flujo vaginal. Cuando este se produce se habla de síndrome de Sjogren secundario a artritis reumatoide.

Diagnostico:

Se establece el diagnóstico cuando cuatro de los siete criterios estén presentes por al menos 6 semanas. Estos son los siete criterios:

Rigidez matutina de al menos una hora de duración.

Artritis en 3 ó mas articulaciones.

Artritis de las articulaciones de la mano.

Artritis simétrica.

Nódulos reumatoideos.

Cambios radiológicos compatibles con AR.

Factor reumatoide positivo.

1-OPCIONES TERAPEUTICAS

Destinados a disminuir la sintomatología.

Acción Rápida

Aines: Los más empleados en el tratamiento inicial de la AR por su importante acción antiinflamatoria.

Corticoides

Su utilización en el AR debe reservarse par aquellos pacientes en los que los beneficios a corto plazo sean mayores que los riesgos de su empleo a largo plazo.

De acción más lenta

Son los fármacos antirreumáticos modificadores de la enfermedad, inductores de remisión, de acción lenta, inmunosupresores y citotóxicos. Su uso es empírico optándose por la terapia combinada. Su efecto adverso principal es la aplasia medular (la medula desaparece)

Compuestos de oro bloquean las funciones de los linfocitos T y monocitos.

Penicilina.

De uso restringido debido a su toxicidad.

Antimaláricos

Inhiben la liberación de lprostaglandinas y enzimas lisosomales, la proliferación linfocítica y la producción de la inmunoglobulinas.

Metotrexato:

Antimetabolito del ácido fólico. Actúa a nivel celular y su acción es inmunosupresora. Rápido y seguro.

Azotiopirina.

Es un análogo de las purinas que tiene acción inmnorreguladora (bloqueando la producción de linfocitos T y B) y antiinflamatoria (inhibiendo la división de células precursoras de monocitos limitando la infiltración de estos a zonas inflamadas)

Ciclfosfamida

Inhibe la replicaciones de ADN disminuye la población de linfocitos B e interfiere en sus funciones, produciendo una disminución en la producción de inmunoglobulinas.

Etanercept y el Infliximab

Bloquea TNF -a con buena respuesta de pacientes en estado, logrando estado de remisión.

Metrotexato

Se puede coprescribir con Infliximab y Etanercept, provocando asociación mas efectiva que con drogas por separado.

Adalimumab

Reduce signos y síntomas induciendo al paciente a estado de remisión clínica. Inhibe daño estructural y mejora la funcionalidad física. Puede administrarse en combinación con otros agentes antirreumáticos. Respuesta clínica 12 semanas de tratamiento.

Rituximab.

Es un tratamiento reciente.

Luego del suministro de Rituximab en dosis de 125,250, ó 375 mg/m² de superficie corporal.

Fue posible detectar al anticuerpo en sangre durante 3 a 6 semanas. Los recuentos de células B periféricas disminuyeron por debajo del valor normal y luego de 6 meses recuperaron valores normales y finalmente normalizarse después de 9 a 12 meses de terminado el tratamiento.

Para evaluar cual es el mejor tratamiento para un paciente que padece Artritis Reumatoidea es necesaria la siguiente documentación.

Historia Clínica

Resultado del Das Score

Fallo terapéutico.

APE.

La medicación alto costo indicada para el tratamiento de la Artritis Reumatoidea (Etanercept, Infliximab, Adalimumab, Rituximab) **No tienen recupero APE**

HEMOFILIA

Patología genética que está directamente relacionada con el cromosoma X que en virtud de ello consiste en la dificultad de la sangre para coagularse adecuadamente.

Esta condición se caracteriza o describe por la aparición de hemorragias internas y externas debidas a una deficiencia parcial de una proteína coagulante denominada globulina antihemofílico (Factor de coagulación). Estos factores de coagulación responden a un grupo de proteínas responsables de activar el proceso de coagulación de la sangre, y hay hasta el momento identificados 13 (trece) factores, Estos factores actúan en cascada, es decir, uno activa al siguiente, y así se es deficitario de uno de estos factores.

El programa de cobertura de Coagulación para pacientes bajo tratamiento profiláctico de la Hemofilia aprobado por RES N° 2048/03 APE será desarrollado en esta presentación.-

Historia

En relación a la historia de la hemofilia se sabe que comenzó hace mucho tiempo. Ahora se sabe mucho más acerca de esta enfermedad, pero por muchos años fue un misterio del que se desprendía una pregunta: ¿Cuál era ese extraño y misterioso problema de sangrado?

A partir de estos interrogantes a través del tiempo muchísima gente estudio la hemofilia para poder encontrar las respuestas a estas preguntas.

Cuando hay carencia o déficit de algún factor de coagulación, la sangre tarda mas tiempo en formar el coágulo y , aunque llegue a formarse, no es consistente y no se forma un buen tapón para detener la hemorragia, por tanto, en los hemofílicos graves, incluso pequeñas heridas pueden originar abundantes y hasta mortales pérdidas de sangre.

Hay tres variedades de hemofilia.

A _ cuando hay un déficit del factor VIII de coagulación

B _ cuando hay un déficit del factor IX de coagulación

C _ déficit del factor XI

PATOLOGÍAS Y OPCIONES TERAPÉUTICAS

No hay en la actualidad ningún tratamiento curativo disponible y lo único que se puede hacer es corregir la tendencia hemorrágica administrando por vía intravenosa el factor de coagulación que falta, el Factor VIII o el Factor IX.

El tratamiento sustitutivo supuso un avance importantísimo tanto para la calidad de vida como para la supervivencia de los pacientes. La obtención de factores de coagulación a partir de plasma humano dio lugar. En muchas ocasiones, a la transmisión de virus, sobre todo el VIH (SIDA) lo que ha supuesto un grave retroceso en la vida de los hemofílicos.

En los últimos años, el desarrollo de la ingeniería genética ha hecho posible iniciar una nueva era en el tratamiento de la enfermedad.

La Federación mundial de la hemofilia recomienda el uso de productos recombinantes (Células cultivadas en laboratorio), ya que garantizan una mayor seguridad con la misma eficacia que los productos plasmáticos.

Existen expectativas de tratamiento de terapia genética, consiste en la introducción de genes en células determinadas de pacientes que sean capaces de combinarse con el material genético existente.

Como profilaxis es aconsejable programar actividades físicas y deportes con riesgos mínimos.

Tratamiento a demanda de la hemofilia.

El tratamiento de la hemofilia con factor VIII, factor IX y FEIBA se cubre al 100% a cuenta de la prepaga, OO.SS y en algunos casos con envío al domicilio del paciente. La dosis varía de acuerdo al peso del paciente y gravedad del episodio hemorrágico que presente.

APE.

Se reconocerán apoyos financieros en los siguientes casos.

Hemofilia Tipo B: Deficit de factor IX

Hemofilia Tipo A: Deficit de factor VIII

Enfermedad de Von Willebrandt; Deficit de factor VIII postergado.

La información que deberá enviar el agente de salud, en cada solicitud presentada ante APE será

Resumen de Historia clínica con evaluación del accidente.

Cuadro apaisado.

Facturas y recibos del proveedor de los factores.

Y prescripción médica del diagnóstico del accidente emitida por médico especialista en hematología o hemoterapia.

Esclerosis Múltiple

Es una enfermedad que afecta al sistema nervioso central, el cerebro y la médula espina.

Se manifiesta en individuos de todas las edades, la mayor parte de los pacientes desarrollan los primeros síntomas de la enfermedad entre los 18 y 50 años.

La mayoría de los investigadores sostiene una causa autoinmune como la más evidenciada de ésta enfermedad, siendo mas frecuente diagnosticada en mujeres que en hombres.

El daño a los nervios empeora con el paso del tiempo, produciendo neurodegeneración, es una enfermedad progresiva.

Además hace que los impulsos nerviosos se vuelvan lentos o se bloqueen .Provoca la inflamación que destruye la mielina (es el material protector que rodea las neuronas).

Provoca trastornos motores, sensitivos, del lenguaje, del equilibrio, viscerales.

La E.M constituye una de las principales causas de discapacidad en adultos jóvenes.

Su prevalencia es de 15-20 casos cada 100.000 habitantes.

No se conoce cura para la E.M actualmente el tratamiento está orientado a controlar los síntomas y obtener una calidad de vida normal.

Para pronunciar un diagnóstico de la E.M es necesario realizar procedimientos como:

*Pruebas de potenciales evocados auditivos y visuales.

*Resonancia magnética nuclear.

*Punción Lumbar.

Periodos de brotes y formas clínicas de la enfermedad:

*Recaída-Remisión: recaída con recuperación completa o con secuela.

No hay progresión de la enfermedad durante los periodos entre recaídas.

*Progresión primaria: caracterizada por progresión de la enfermedad desde su inicio.

*Progresión secundaria: enfermedad tipo recaída-remisión inicial seguida por progresión con o sin recaídas ocasionales, regresión menor.

Tratamientos terapéuticos.

Los medicamentos utilizados pueden abarcar:

- Medicamentos para reducir los espasmos musculares, como Lioresal, Tizanidina.
- Esteroides para disminuir la severidad de los ataques.
- Medicamentos colinérgicos para disminuir los problemas urinarios.
- Amantina para la fatiga.
- Moduladores inmunitarios para ayudar a controlar el sistema inmunitario, incluyendo Interferones Beta 1a y 1b, anticuerpos monoclonales y acetato de glatiràmero.
- Antidrepresivos para los síntomas del estado de ánimo.

Descripción de drogas.

-Interferón beta 1a (RIBEF): la dosis recomendada 22-44 vcg por vía subcutánea, tres veces por semana.

-Interferón beta 1 a (AVONEX): Interferón glicosilado , la dosis recomendada es de 30mcg ,vía intramuscular, una vez por semana.

-Interferón beta 1 b (BETAFERONA) interferón no glicosilado, la dosis recomendada 8 MIU por vía subcutánea, todos los días.

Posee mínimas diferencias estructurales con el Interferón 1a.

Los principales efectos secundarios son: depresión severa, epilepsia, insuficiencia hepática

-Acetato de Glitiramer (COPAXONE).dosis recomendada 20 vg por vía subcutánea todos los días. Es un copolímero sintético similar a la proteína básica de la mielina. Los efectos secundarios incluyen reacciones inflamatorias en el lugar de la inyección, enrojecimiento de la piel, presión en el pecho, palpitations, disnea y ansiedad. En general se considera que el acetato de Glitiramer tiene menos efectos secundarios que el Interferón.

Rehabilitación.

La intervención en la rehabilitación en este tipo de enfermedad está basada en los criterios definidos por la OMS (Organización Mundial de la Salud)

*Déficit: anomalía en la estructura o función de los órganos.

*Discapacidad: las limitaciones funcionales que comparten los déficits.

*Minusvalía: situación de desventaja social debido a la enfermedad.

Sino se enfoca así estaremos tratando a la enfermedad pero no a la persona.

Un programa enfocado a la mejora de la calidad de vida que se inicie en las primeras fases evolutivas puede mejorar el estado general del paciente, prevenir complicaciones y contribuir a la educación del afectado y la mejor manera de convivir con ella.

Provisión de Medicación

Debido al alto costo para la provisión de éste tipo de medicamentos es necesario la evaluación de auditoría médica.

Se consideran aquellos pacientes con las siguientes formas clínicas de la enfermedad y con determinadas características:

Recaída - remisión: caminar independientemente. Dos brotes en los dos últimos años. Mayor de 18 años.

Forma secundaria progresiva clínicamente activa: ser mayor de 18 años .En los dos últimos años debe haber sido mínimo el aumento en la incapacidad debido a la progresión lenta. Caminar por lo menos diez metros sin asistencia.

Para la gestión de la medicación debe presentar: resumen de Historia clínica donde conste diagnóstico, actualización del grado de discapacidad según Kurtke (EDSS). Informe de RMN o potenciales evocados compatibles con EM.

A.P.E

La E.M está alcanzada por la resolución 500/04 para medicamentos Interferón y copolímero.

Monto cubierto valor de referencia A.P.E .

Prestación en pacientes con forma remitente recidivante o secundaria progresiva clínicamente activa.

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA)

Es una enfermedad degenerativa de tipo neuromuscular por la cual unas células del sistema nervioso llamadas motoneuronas disminuyen gradualmente su funcionamiento y mueren, provocando una parálisis muscular progresiva de pronóstico mortal, pues en sus etapas avanzadas los pacientes sufren parálisis total que se acompaña de una exaltación de los reflejos tendinosos (resultado de la pérdida de los controles musculares inhibitorios).

El nombre de la enfermedad, descrita por primera vez en 1869 por el médico francés Jean Martin Charcot (1825-1893), especifica sus características principales:

«esclerosis lateral» indica la pérdida de fibras nerviosas acompañada de un endurecimiento en la zona lateral de la médula espinal, región ocupada por fibras o axones nerviosos que son responsables del control de los movimientos voluntarios.

«amiotrófica» señala la atrofia muscular que se produce por inactividad muscular crónica, al haber dejado los músculos de recibir señales nerviosas.

En la ELA, las funciones cerebrales no relacionadas con la actividad motora, esto es, la sensibilidad y la inteligencia, se mantienen inalteradas. En ningún momento se afectan las facultades intelectuales, ni los órganos de los sentidos (oído, vista, gusto u olfato) ni hay afectación de los esfínteres ni de la función sexual. La enfermedad afecta, especialmente, a personas de edades comprendidas entre los 40 y 70 años -

SINTOMAS

La debilidad muscular implica dificultad a la hora de andar y la dificultad de coordinación. También pueden presentar trastornos del habla y de la deglución. Provoca complicaciones para respirar llegando a la necesidad de recurrir a la ventilación mecánica.

Progresivamente, aparecen movimientos musculares anormales como fasciculaciones, espasmos, sacudidas, calambres o debilidad, o una anormal pérdida de masa muscular o de peso corporal. La progresión de la enfermedad es normalmente irregular, es decir, asimétrica (la enfermedad progresa de modo diferente en cada parte del cuerpo). A veces, la progresión es muy lenta, desarrollándose a los largo de los años y teniendo períodos de estabilidad con un variable grado de incapacidad.

Diagnóstico

El diagnóstico es fundamentalmente clínico, es decir, no existe ninguna prueba específica que dé el diagnóstico definitivo. Después de que se haya confirmado el diagnóstico de ELA, se deben practicar numerosas pruebas de distinto tipo para descartar otras enfermedades que pueden simular la ELA. Con estas pruebas, el estudio de la historia clínica del paciente y un detenido examen neurológico, los especialistas suelen llegar al diagnóstico definitivo.

De entre las pruebas que se deben realizar para su diagnóstico, destacan una resonancia magnética nuclear, cerebral o espinal, un estudio electromiográfico de la función neuromuscular, análisis de sangre y de orina específicos, T.A.C, biopsia de músculos y nervios.

Complicaciones

Neumonía secundaria a eventos espirativos por disfagia

Insuficiencia respiratoria

Tratamiento

Por ahora no existe ningún tratamiento probado contra la ELA. Sin embargo, el reciente descubrimiento de determinados factores de crecimiento neuronal y de agentes bloqueantes del glutamato, se han mostrado prometedores en la detención de la progresión de la enfermedad, aunque no existe aún ningún fármaco que la cure.

Sí existen fármacos para combatir el conjunto de síntomas que acompaña a la enfermedad. La gran complejidad del tratamiento multidisciplinar hace necesario el desarrollo de vías clínicas que organicen y homogeneíen con sentido las atenciones a estos pacientes, en pos de mejorar su calidad de vida.

La FDA (Administración de Alimentos y Medicamentos) de Estados Unidos ha aprobado como tratamiento el uso de Riluzol, una molécula que prolonga la vida varios meses porque bloquea la liberación de sustancias nocivas para las neuronas motoras: frena la liberación de glutamato, disminuyendo su efecto excitotóxico.

El Riluzole ,no revierte el daño ya hecho a las neuronas motoras ,solamente hace mas beneficiosa la sobrevida del paciente ya que experimentan una reducción del índice de deterioro de la función muscular. Se debe vigilar a los pacientes que toman este medicamento para ver que no haya daño en el hígado u otros efectos secundarios posibles.

La dosis máxima es de 100mg/día (1 comprimido cada 12 hs - 60 Comp. por mes)

CONTRAINDICACIONES

No se recomienda el uso de Riluzole en niños dado que no han sido establecidas la eficacia y seguridad de su empleo.

APE

El APE reconoce el tratamiento con Riluzole. Para la provisión de este medicamento y la gestión ante APE del recupero se deben dar las siguientes características:

Debe ser indicado por un especialista en Neurología .Presentar Historia clínica con fecha inicial del diagnostico .Adjuntar control de laboratorio de TGP ,antes del inicio del tratamiento ,luego en forma mensual durante los 3 primeros meses y posteriormente en forma trimestral. Informe de espirómetro mayor al 60% .Sin Traqueotomía.

HEPATITIS B CRONICA

La Hepatitis B es la inflamación del hígado debida a la infección por el virus de la Hepatitis B (VHB)

Causas: el VHB se propaga a través de la sangre, semen flujos vaginales y otros fluidos corporales.

La forma de contagio es :_a través de transfusiones de sangre

_por contacto con sangre (tocando heridas abiertas, por punción con agujas de portadores de VHB): en el caso por ej. de los trabajadores de la Salud

_por relaciones sexuales sin protección con personas infectadas

_por compartir agujas, en drogadictos EV

_por tatuajes, piercings, acupuntura con instrumentos contaminados

_por compartir elementos personales (cepillos de diente, máquinas de afeitar, cortauñas) con personas infectadas

_Otros factores de riesgo:_promiscuidad

_hemodialisis

_infección por HIV

_Se transmite de madre a hijo durante el parto

Tipos: puede ser Aguda o Crónica.

Se habla de Hepatitis B aguda al período de 3-6 meses después de la infección.

Se habla de Hepatitis B crónica cuando el virus permanece en el cuerpo después de ese período; estas personas serán portadoras, aunque no tengan síntomas.

El riesgo de cronicidad está en relación a la edad de la primoinfección. En los neonatos el porcentaje es de 90%, en niños menores de 5 años de 30 % y en adultos, de 1%. Es decir que la mayor parte de los adultos puede curarse y desarrollar inmunidad. En el transcurso de varias décadas 1/3 de las personas que sufren la forma crónica desarrollan enfermedad hepática leve a moderada que puede producir fibrosis; 1/3 desarrollan formas graves que pueden causar cirrosis o cáncer; entre el 15 el 20% de esas personas morirán por estas causas.

Sintomas: muchas veces la enfermedad pasa desapercibida (50- 60% de los adultos infectados no tienen síntomas)

En otros casos, los síntomas iniciales son: anorexia, astenia, febrícula, mioartralgias, náuseas o vómitos, ictericia. Aunque permanezcan asintomáticos pueden tener daño hepático gradual y progresivo.

Diagnóstico:

Análisis para evaluar la función hepática: _Albuminemia

_Hepatograma; enzimas hepáticas

_Tiempo de Protrombina

Pruebas diagnósticas de Hepatitis B: _Antígeno de superficie de Hepatitis B (Ag HBs): si da + hay infección activa.

_Anticuerpo contra el Ag central del virus de la Hepatitis B (Anti-Ag HBc): si da + indica que hubo infección reciente o en el pasado.

_Anticuerpo contra el Ag de superficie de la hepatitis B (Anti-Ag HBs): si da + indica que hubo Hepatitis B en el pasado, o hubo vacunación contra la Hepatitis B.

_Antígeno de superficie de la Hepatitis B (Ag HBc): si da + indica que es una forma más contagiosa de la enfermedad.

Tratamiento: La enfermedad, por el momento, no se cura. Lo que se busca con el tratamiento es la depresión sostenida del VHB y el cese de la enfermedad activa. Si se obtiene un descenso notable del HVB DNA, así como la desaparición del HBeAg al final del tratamiento, se dice que hubo respuesta **virológica** al tratamiento. Se habla de respuesta **sostenida** cuando persiste 6-12 meses después del final de la terapia.

La terapia antiviral se recomienda en los casos de pacientes que: tienen niveles normales de enzimas hepáticas (ALT)

_tienen virus en división activa en la sangre (HBeAg +, o niveles elevados de VHB DNA)

_tienen actividad moderada de la enfermedad y fibrosis, comprobada por biopsia hepática.

Se utilizan: **Interferón alfa 2a, alfa 2b e Interferón Pegilado:** En los dos primeros casos se administra 1-3 veces por semana. No produce resistencia, pero tiene efectos secundarios: síndrome flu (fiebre, malestar, leucopenia, plaquetopenia), depresión, insomnio, irritabilidad, pérdida de peso. Es muy caro.

Lamivudina: se usa en pacientes que no respondieron al Interferón, en pacientes HIV +, en la cirrosis descompensada. La dosis es de 100 mg VO /día. No tiene toxicidad renal, pero tiene alto riesgo de desarrollar resistencia.

Adefovir: se usa como tratamiento inicial en pacientes con HBeAg + o- y elevación de la ALT

_en pacientes que desarrollaron resistencia a la Lamivudina. La dosis es de 10 mg/ día VO durante 1 año. No suele desarrollar resistencia, pero tiene efectos secundarios: astenia, cefalea, dolor abdominal, toxicidad renal.

La tasa de respuesta al Interferón alfa o a la Lamivudina es superior 50 % en los niveles de ALT que exceden más de 5 veces el límite superior de lo normal, pero inferior (20-35%) en los pacientes que tienen niveles de ALT menores.

Si el nivel de ALT es menor del doble de lo normal, la respuesta es deficiente y se debe suspender el tratamiento.

Complicaciones: Cirrosis

Hepatitis fulminante

Carcinoma hepático

Prevención: Vacunación: al nacer y luego a los 6 y 18 meses. También deben vacunarse las personas que estén en alto riesgo de infectarse, como los trabajadores de servicios de Salud, o las personas que conviven con enfermos.

A los niños nacidos de madre que tiene hepatitis B se les administran inmunoglobulinas contra la Hepatitis B, y vacunación dentro de las 12 hs. posteriores al nacimiento; lo mismo se realiza en caso de infectarse por ej. en el sitio de trabajo dentro de las 24 hs del posible contagio

HEPATITIS C CRONICA

La Hepatitis C es la inflamación del hígado debida a la infección por el virus de la Hepatitis C (VHC).

El VHC afecta a alrededor de 170 millones de personas en el mundo, representando alrededor del 3% de la población total. El VHC tiene una prevalencia global 10 veces mayor al HIV, apareciendo 300.000 casos nuevos por año en EUA.

Causas: son similares a las de la Hepatitis B.

Tipos: puede ser Aguda o Crónica.

La mayoría de las formas agudas desarrollarán la forma crónica.

Síntomas: alrededor del 80% de las personas infectadas no presentan signos ni síntomas en el período inicial. Aquellos que son sintomáticos presentan:

_Ictericia-coluria-acolia

_Astenia

_Dolor abdominal

_Anorexia

_Náuseas

A veces los síntomas son muy tardíos, cuando el paciente tiene cirrosis: Ascitis

_Varices esofágicas (hemorragia digestiva alta)

_Ictericia

Diagnóstico:

Monitoreo del daño hepático: Pruebas de función hepática

_Albuminemia

_Tiempo de Protrombina

_Biopsia hepática

Pruebas diagnósticas de Hepatitis C: ELISA: para detectar Acs contra la Hepatitis C

_Genotipo de la Hepatitis C: existen 6 genotipos. El genotipo 1 es el más difícil de tratar.

_Análisis del ARN para hepatitis C: carga viral (HVC RNA)

Tratamiento: La Hepatitis C no tiene cura, pero los medicamentos logran, en algunos casos inhibir al virus durante mucho tiempo. La FDA ha aprobado tres terapias antivirales para el tratamiento de la Hepatitis C crónica que se pueden administrar a partir de los 18 años de edad: Interferón, Interferón Pegilado, y Ribavirina.

Tratamiento combinado con Interferón alfa y Ribavirina. En casos de resistencia se indica **Peginterferón** (Interferón Pegilado) **alfa y Ribavirina**. Los tratamientos son de 24-48 semanas (máximo 52 semanas). Se considera que el tratamiento es exitoso cuando no se puede detectar el virus 6 meses después del tratamiento; entonces se habla de Respuesta virológica sostenida (SVR). La **Ribavirina** detiene la multiplicación del virus, pero no actúa por sí sola: siempre debe ser asociada. La dosis es de 1000-1200 mg/día VO, en 2 tomas. El **Interferón Pegilado** tiene vida media más larga: se administra 1 vez/ semana. Se utiliza como monodroga en mayores de 18 años que no hayan recibido Interferón alfa y que tengan patología compensada. También puede asociarse a Ribavirina. La tasa de respuesta a los tratamientos combinados oscila entre 30-50%. Hay un grupo de drogas que aún se hallan en período de investigación: telaprevir, celsosivir, isatoribine.

Contraindicaciones:

1. Hepatitis autoinmune
2. Enfermedad hepática descompensada
3. Hipersensibilidad a las drogas
4. Depresión severa, psicosis, alcoholismo activo, convulsiones
5. Neutropenia, trombocitopenia, anemia
6. Insuficiencia Renal crónica
7. Hemoglobinopatías
8. Cirrosis
9. Neoplasias activas
10. Transplantados
11. EPOC severo

APE: Resol. 500/04 y modificaciones

Tienen recuperado APE:

Para **Hepatitis B:**

- a) Interferón alfa 2^a, interferón Pegilado: según valor de referencia APE
- b) Lamivudina 100 mg: según valor de referencia APE
- c) Adefovirdipivoxil 10 mg: según valor de referencia APE

Para **Hepatitis C:**

- a) Interferón alfa 2a y alfa 2b: según valor de referencia APE
- b) Interferón Pegilado: según valor de referencia APE
- c) Ribavirina: se entrega sin cargo junto con el Interferón

El APE no financia aquellos tratamientos considerados subóptimos, interrumpidos o discontinuados sin causa justificada. Los expedientes deben rendirse en forma semestral, y separados por paciente. Se debe adjuntar una copia de la Historia Clínica según modelo APE debidamente confeccionada por el médico tratante y correspondiente al período solicitado.

LISTA DE PRECIOS :

HEPATITIS B Y C CRONICAS

Lamivudina	Microsules	\$724,37
	+Zidovudina	\$1390
Adefovir	Biovir	\$853,65
	Hepsera	\$1387,60
	Revervir	\$1216
Interferon alfa 2 ^a		\$308,01
Interferon alfa 2b	Biomartian	\$183,42
	Cassara	\$271,61
PEG Interferon alfa		\$1958,66
Ribavirina		\$406,17

ARTRITIS REUMATOIDEA

Etanercept (Enbrel)	\$11487,63 (8 ampollas x 50mg)
Infliximab (Remicade)	\$8972,48
Adalimumab (Humira)	\$11098,56
Rituximab (Mabthera)	\$22000

ESCLEROSIS MÚLTIPLE

Interferón beta 1a (Avonex)	\$25768,82
Interferón beta 1a (Rebif)	\$25212,68 -
Interferón beta 1a (Blastoferon)	\$15252,90 - \$15602
Interferón beta 1b (Betaferon)	\$20529,02
Acetato de glatirámero-copolímero (Copaxone)	\$19821,17

ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA

Riluzole (Rilasat)	\$3403,46
Riluzole (Rilutek)	\$3613,43

DÉFICIT DE CRECIMIENTO

Somatotrofina (HHT 4 UI)	\$ 285,10
Somatotrofina (Norditropin Simplex 10mg)	\$ 3866,25
Somatotrofina (Biotropin 12 UI)	\$ 1519,68
Somatotrofina (Genotropin 16 UI)	\$ 2400,20
Somatotrofina (Hutrope 18 UI)	\$ 2697,40
Somatotrofina (Saizen Click Easy 24 UI)	\$ 3971,05
Somatotrofina (Genotropin 36 UI)	\$ 5400,47

HEMOFILIA

Factor VIII (Beriate P 1000 UI)	\$ 6458,59
Factor VIII (Beriate P 500 UI)	\$ 3231,43
Factor IX (Benefix 1000 UI)	\$ 7750,98
Factor IX (Benefix 500 UI)	\$ 3875,73

TRANSPLANTES

Sirolimus (Rapamune)	\$ 4198,47
Tacrolimus (Prograf)	\$ 5607,57 (5mg x 50 comprimidos)
Mofetil Micofenolato (Cellcept)	\$ 897,46
Ácido micofenólico	\$ 1178,45 - \$2356,80

ENFERMEDAD DE GAUCHER

Dnasa		
Tobramicina Aerosolizada		
Imiglucerasa (Cerezime)		
Miglustat	Costo por día	€ 238,2 - € 714,6
	Costo anual	€ 86943 - € 260829

CONCLUSIÓN

Con este trabajo se muestra a grandes rasgos los costos que son los tratamientos médicos en la actualidad de todas las enfermedades mencionadas. Intentamos conocer estas patologías en cuanto a los estudios, duración y tratamiento.

Gracias a las leyes y resoluciones vigentes los pacientes pueden acceder a estos tratamientos ya que si las OO.SS y empresas de medicinas prepagas no se vieran obligados a la cobertura de los mismos, dichos pacientes no tendrían forma de contar con tales medicamentos ya que el costo de los mismos es demasiado elevado y difícil de afrontar para una persona sin un seguro social.

Se observa la importancia del rol que ocupa el APE en el sistema de salud actual en nuestro país.

BIBLIOGRAFIA

Sorrell MF, Berlorgia EA, Costa J, Gaveen IF, Grem JL, Inadomi JM, It al. National Institutes of Health Consensus Development Conference Statement: Management of hepatitis B. *Amm Intern Med*. 2009; 150:104-10

Dienstag JL. Hepatitis B virus infection. *N England J Med*. 2008; 359:1486-1500. Actualizado: 18/10/2009

<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/000284.htm>.

Ghany MG, Strader DB, Thomas DL, Seef LB, American Association for the Study of Liver Diseases. Diagnosis, management, and treatment of hepatitis C: an update. *Hepatology*. 2009; 49: 1335-1374.

Jou JH, Muir AJ. In the clinic, Hepatitis C. *Amm Intern. Med*. 2008; 148: ITC 6-16. Actualizado: 18/10/2009.

Rustgi VK. The epidemiology of Hepatitis C infection in the United States. *J. Gastroenterology* 2007; 42: 513-21

Timm J, Roggendorf M. Sequence diversity of hepatitis C virus: Implications for control and therapy. *World J Gastroenterology*. 2007; 13:4808-17

T. Morgan. Turner syndrome: diagnosis and management. *Am Fam Physician*. 2007; 76: 405-410. Actualizado: 10/14/2009 por Luc Jasmin, MD, Ph D, Departments of Anatomy and Neurological Surgery, University of California, San Francisco, CA. Review provided by VeriMed Healthcare Network. Also reviewed by David Zieve, MD, MHA, Medical Director, A.D.A.M., Inc.

Biblioteca Cochrane Plus 2010 n°1 ISSN 1745-9990. Hormona de crecimiento recombinante en niñas y adolescentes con s. de Turner. Baxter L., Bryant J., Care C. B., Milne R. Fecha de modificación significativa más reciente: 15/11/2006.

<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/000379.htm>

<http://www.medicinayprevención.com/sindromes/sindrome-de-turner.htm>. de 24/2/2010.

Chen C. Prader-Willi syndrome: an update and review for the primary pediatrician. *Clin Pediatr*. 2007; 47 (7); 580-591. Actualizado: 11/2/2009. Versión revisada por: Neilk Kaneshiro, MD, MHA, Clinical Assistant Professor of Pediatrics, University of Washington, School of Medicine. Also reviewed by David Zieve, MD, MHA, Medical Director, A.D.A.M., Inc.

<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/001605.htm>.

<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/000564.htm>. Actualización del 3/14/2009

<http://www.gaucherdisease.org>

<http://www.raredisease.org>

