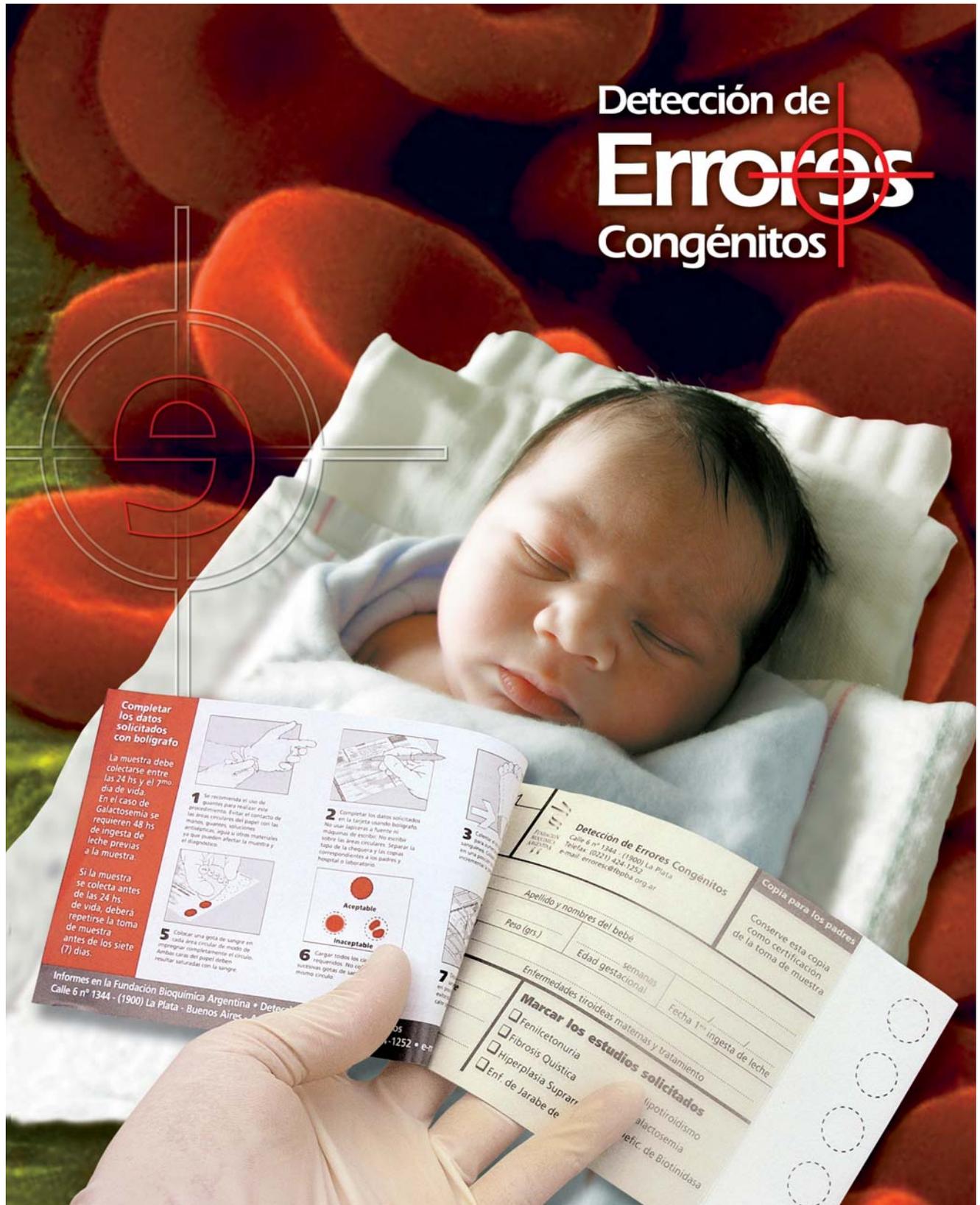


Detección de Errores Congénitos



Completar los datos solicitados con bolígrafo

La muestra debe colectarse entre las 24 hs y el 7mo día de vida. En el caso de Galactosemia se requieren 48 hs de ingesta de leche previas a la muestra.

Si la muestra se colecta antes de las 24 hs de vida, deberá repetirse la toma de muestra antes de los siete (7) días.



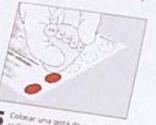
1 Se recomienda el uso de guantes para realizar este procedimiento. Evitar el contacto de las áreas circulares del papel con las manos, guantes, soluciones antimicrobianas, agua u otros materiales que puedan afectar la muestra y el diagnóstico.



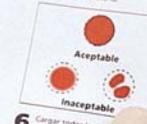
2 Completar los datos solicitados en la tarjeta usando bolígrafo. No usar lapiceras o plumas ni bolígrafos de resaca. No escribir sobre las áreas circulares. Separar la tapa de la chispa y los topes correspondientes a los padres y hospital o laboratorio.



3 Colocar la muestra en un tubo de ensayo etiquetado con el nombre del bebé.



5 Colocar una gota de sangre en cada área circular. El modo de aplicar correctamente el círculo resultará saturado con la sangre.



6 Cargar todos los círculos con la muestra. No cargar más de una gota de muestra en cada círculo.

Informes en la Fundación Bioquímica Argentina • Detección de Errores Congénitos
Calle 6 n° 1344 - (1900) La Plata - Buenos Aires

Detección de Errores Congénitos
Calle 6 n° 1344 - (1900) La Plata
Teléfono: (0221) 424-1252
e-mail: errores@fba.org.ar

Copia para los padres
Conserve esta copia como certificación de la toma de muestra

Apellido y nombres del bebé
Peso (grs.)
Edad gestacional

Enfermedades tiroideas maternas y tratamiento
semanas
Fecha 1ª ingesta de leche

Marcar los estudios solicitados
 Fenilcetonuria
 Fibrosis Quística
 Hiperplasia Suprarrenal
 Enf. de Jarabe de

lipotiroidismo
galactosemia
defic. de Biotinidasa



ERRORES
Programa de Detección de Errores Congénitos

4

Detección de Errores Congénitos

Temario:

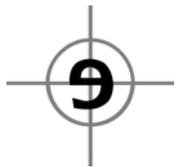
- 1- El laboratorio de pesquisa neonatal más importante del país
- 2- Una intervención que previene el retraso mental en los niños
- 3- El PRODYTEC, un triángulo virtuoso
- 4- Evolución del programa

Noticias FBA
suplemento especial

Diseño Naranhaus
Realización periodística Ana María Perrieria

El laboratorio de pesquisa neonatal más importante del país

1.



Con 22 años de trayectoria y el mayor registro en el número de niños pesquisados, el Programa de Detección de Errores Congénitos del Metabolismo de FBA es una pieza clave de la medicina preventiva de la población infantil del país tanto a nivel público como privado. Actualmente investiga sobre unas pocas gotas de sangre un panel de siete enfermedades congénitas a todos los recién nacidos en el ámbito de la provincia de Buenos Aires. Sin embargo, plantea a futuro ampliar el espectro de enfermedades mediante metodologías de última generación.



La pesquisa o screening neonatal de enfermedades congénitas es el único medio eficaz para detectar ciertas patologías, que siendo inaparentes en los primeros días de vida, pueden evolucionar a afecciones neurológicas y retraso mental si no se tratan en forma precoz. Cumpliendo una función dual el Programa de Detección de Errores Congénitos de la FBA brinda un servicio a la salud de la comunidad a la vez que hace un gran aporte al conocimiento científico.

Con una aquilatada experiencia en el tema que fuera su tesis doctoral, el doctor en Bioquímica Gustavo Borrajo, director del Programa Errores congénitos del Metabolismo de FBA, se apasiona mientras cuenta el alcance presente y futuro del laboratorio más importante del país en la pesquisa de enfermedades congénitas.

¿Cómo está funcionando actualmente el programa que usted dirige en el ámbito público y privado?

Empezamos a funcionar en el año 1991 de forma incipiente con el apoyo del Hospital de Niños Sor María Ludovica de La Plata pero sin estructura de programa. Recién en 1995 nos pusimos en marcha mediante el convenio que se realizó con el Ministerio de salud provincial, que dio origen al Prodytec (Pro-

grama Programa de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Congénitas) que no solo era para la pesquisa sino para la confirmación, el tratamiento y el seguimiento de los pacientes detectados. La FBA ofreció las determinaciones para el diagnóstico de hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria de forma gratuita para todos los hospitales provinciales y para los hospitales municipales a través de convenios particulares entre cada municipio y la Fundación Bioquímica Argentina, y al sector privado según la demanda que se fuera generando. No solo para hipotiroidismo y fenilcetonuria, que en ese momento eran obligatorias (Ley 10.429/86), sino que después se fue ampliando progresivamente a un panel de siete determinaciones como galactosemia, fibrosis quística, hiperplasia suprarrenal congénita, deficiencia de biotinidasa y enfermedad de jarabe de arce. Progresivamente fue aumentando el número de niños pesquisados hasta llegar a un techo de poco más de 200.000 recién nacidos al año en 2007. Ese número se mantuvo hasta que en julio de 2010 se implementa el programa ampliado por parte del Ministerio que incluye a las 7 patologías de determinación obligatoria (Ley 13.905/08). En ese momento la FBA, en el marco de la alianza estratégica constituida entre el sector público y la sociedad civil para optimizar el desarrollo del programa, deja de dar gratuidad al servicio y pasa a ser un prestador del ministerio y el ministerio a través de un presupuesto especial que depende de la Dirección Provincial de Hospitales comienza a dar cobertura a todos los recién nacidos de los hospitales provinciales y municipales de la provincia de Buenos Aires. Esta situación fue progresiva, el segundo semestre de 2010 se incorporaron los 49 hospitales públicos que cuentan con maternidades y algunos pocos municipales, y durante 2011 y 2012, previamente a que se cumplieran unas jornadas de capacitación que hacíamos en el ministerio para los referentes locales en las cuales indicábamos los procedimientos y las responsabilidades que requería la toma de muestra y su transporte, el resto.

El sector privado, por un efecto de arrastre, porque si bien la ley existe, no está reglamentada, cumple con lo que



Dr. Gustavo J.C. Borrajo, Director del Programa de Errores Congénitos de la Fundación Bioquímica Argentina. Doctor en Bioquímica, docente de la Facultad de Ciencias Exactas de la UNLP, y autor de numerosos trabajos científicos en reconocidas revistas de la especialidad.

exige el ministerio para sus hospitales entonces los sanatorios y clínicas y maternidades privadas también cumplen con realizar este panel de determinaciones a los recién nacidos. Las obras sociales dan cobertura para estas determinaciones de laboratorio a excepción por ejemplo IOMA que no cubre la determinación de la prueba para jarabe de arce.

¿Cómo se adaptó el laboratorio para el crecimiento en el número de determinaciones a partir de la incorporación del panel ampliado por parte del ministerio?

Hubo que incorporar equipamiento, dos autoanalizadores Autodelfia, traer algunos incubadores adicionales así como un puncher automático (equipo que corta y distribuye las muestras) más y hacer una readaptación del sistema informático. Sin embargo, no fue necesario mucho más personal. Incorporamos en julio de 2010 una bioquímica más. Y ahora son 6 bioquímicos dedicados a las pruebas de rutina a diario y uno más dedicado al desarrollo del espectrómetro de masa o sea que no cuenta para la evaluación de la productividad en las pruebas de rutina sino que está dedicado a la investigación y puesta a punto de una tecnología nueva. Se distribuyen en turnos de mañana y tarde y trabajan de lunes a viernes. Los sábados el laboratorio no funciona de forma completa sino que un bioquímico revisa los datos de mayor urgencia, tales como los casos de hiperplasia suprarrenal congénita que

es muy severa y que en pocos días el bebe se puede descompensar y hasta morir.

¿En qué consiste el procedimiento analítico para la detección de estas enfermedades?

Las tecnologías que usamos se basan en el concepto clásico por el cual a través de un ensayo se determina un analito y se detecta una enfermedad. Con las nuevas tecnologías de espectrometría de masas, que trabajan sobre una plataforma denominada multiplex, a partir de un único análisis se determinan múltiples analitos y se detectan múltiples enfermedades. En una misma muestra se pueden dosar simultáneamente una serie de aminoácidos y acilcarnitinas y, por ende, se pueden detectar un grupo de patologías de forma simultánea y eso hace más eficaz y temprano el diagnóstico.

Así que estamos trabajando para implementar esas nuevas tecnologías para poder ampliar este panel a la detección de 20 enfermedades, es decir que se agregaría un conjunto de aminoacidopatías, defectos de oxidación de ácidos grasos y acidurias orgánicas.

¿La espectrometría de masa en tándem es la mejor metodología para la pesquisa?

En los países desarrollados la EMT se usa de rutina desde hace más de 10 años. En cambio en nuestro país su aplicación significa un gran esfuerzo económico por lo cual aún no se ha podido implementar en forma masiva. En nuestro laboratorio aunque los equipos que tenemos no son de última generación, la productividad que logramos es altísima por el grado de automatización y porque son equipos robustos y eso hace que el funcionamiento del sistema sea muy eficiente.

¿En qué se fundamenta la tecnología que aplican actualmente?

En algunos casos son inmunoensayos fluorométricos con una tecnología que se llama Delfia -fluorometría especial a tiempo de resolución- que se basa en el uso de un lantánido, el europio, que tiene capacidad de ser fluorescente y que se usa para marcar el anticuerpo conjugado. Es un método muy sensible y es la tecnología más difundida.

Para tres de las enfermedades que pesquisamos como fenilcetonuria, galactosemia y enfermedad de orina de jarabe arce, hemos desarrollado íntegramente métodos fluorométricos en nuestro propio laboratorio. A partir de las publicaciones científicas internacionales hemos hecho adaptaciones y validaciones y eso nos ha permitido bajar sustancialmente los costos, siendo en algunos casos 100 veces menores que si el reactivo se adquiriese comercialmente. Del mismo modo que para la detección

de deficiencia de biotinidasa, hemos desarrollado un método colorimétrico cuantitativo.

¿Se puede afirmar que el laboratorio de errores de FBA es el más importante del país?

Sí, hace años que es así. Es un laboratorio con más de 200.000 niños pesquados anualmente, con un promedio de 16 a 17 mil mensuales.

Tampoco hay laboratorios tan grandes en el mundo. Los mayores están en Texas, México y San Pablo. Por ejemplo, Uruguay y Costa Rica tienen un único laboratorio centralizado para abastecer al programa de pesquisa ampliada pero son países más chicos. No es común encontrar laboratorios del tamaño del de FBA.

¿Esos 200.000 niños que ustedes analizan cómo se distribuyen geográficamente?

El 87% corresponden a la provincia de BA, tanto del sector público como privado y el resto corresponde solamente al sector privado del interior del país. Si bien en una época también dábamos cobertura al sector público de algunas provincias como Chubut, el sur de Santa Fe, y hasta del Hospital de Clíni-

cas de Buenos Aires, cuando el programa de fortalecimiento del Ministerio de Salud de Nación empieza a dar cobertura en las provincias y se generan los propios programas provinciales dejaron de mandarnos aunque desde el sector privado continúan valorando la calidad de nuestro servicio y nos derivan sus muestras.

El número de nacimientos anuales en la provincia de BA es de 291.102 y representa el 38% del total del país que es de 758.042 según las estadísticas oficiales (Dirección de Estadísticas e Información de Salud del ministerio de salud de la nación) del año 2011.

¿Estas enfermedades incluidas en la pesquisa se consideran enfermedades raras?

Sí, entran en la categoría de enfermedades raras porque son patologías de baja incidencia que van desde 1: 2.300 para hipotiroidismo congénito, la más frecuente, hasta 1: 200.000 para orina de jarabe de arce. Sin embargo, cuando un programa ya está instalado con todos sus componentes y logística funcionando eficientemente, o se pesquisan en conjunto por ejemplo mediante una tecnología multiplex, aunque algunas de estas patologías presenten una baja



Laboratorio de Errores congénitos ubicado en la sede de la Federación Bioquímica de la provincia de Buenos Aires en la ciudad de La Plata



Detección de **Errores** Congénitos

Más Beneficios a Nuestros Clientes:

Habiendo adquirido un equipo Melet o Mindray en Emsa, Usted podrá solicitar su usuario para ingresar al Sistema de Gestión de Equipos online desde nuestra página



- ✓ Interactuar con nuestro Call Center
- ✓ Gestionar un pedido o consulta online
- ✓ Ver la historia clínica de su equipo
- ✓ Acceder a los artículos de ayuda
- ✓ Impresión del reporte para la acreditación del Laboratorio

Emsa sa
EMPRESA DE SALUD

Atención al cliente: 0810-444-3672

www.emsa.com.ar

9



En el 4º piso de la sede de la Federación Bioquímica de la provincia de Buenos Aires en la ciudad de La Plata funciona el Laboratorio de Errores congénitos. Con una tecnología convencional y seis profesionales bioquímicos que trabajan la jornada completa de lunes a viernes se procesan más de 200.000 muestras de sangre anualmente de todos los neonatos nacidos en la provincia de Buenos Aires y de algunas provincias del país.

incidencia, en conjunto alcanzan una incidencia significativa con una relación costo/beneficio favorable que justifica su detección temprana evitando la instalación y consecuencias de la enfermedad.

¿Cuántos resultados positivos resultan de la realización de las pruebas de rutina?

Nosotros denominamos tasa de recitación a la cantidad de chicos que dan resultados anormales y requieren una segunda acción, ya sea toma de segunda muestra o bien derivación confirmatoria.

Para hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria las tasas de recitación son muy bajas porque están muy bien definidos los valores de corte, condición que hace que las pruebas sean más específicas. Entonces para esas patologías la tasa es de 0.10-0.15%, es decir de 10-15 niños cada mil analizados.

Sin embargo, no ocurre lo mismo con fibrosis quística donde ese valor es del orden del 0.5% a consecuencia de la superposición de las distribuciones poblacionales de recién nacidos normales y afectados. Y en el caso de hiperplasia suprarrenal el valor de corte varía con el peso al nacimiento y por esto lo ajustamos con funciones matemáticas que lo corrigen para cada valor de peso al nacimiento para lograr mayor especificidad. Igualmente la TR es menor al 0.5% mientras que la de déficit de biotinidasa y jarabe de arce es 0.1% y la de



galactosemia de 0.3%.

No todos los recién nacidos con un resultado anormal en la pesquisa posteriormente confirman el diagnóstico, puesto que existen elevaciones de algunos marcadores de tipo transitorio, o asociados a la inmadurez hepática, al tipo de alimentación que esté recibiendo el niño o a la recolección de muestras con anterioridad a las 24 hs de vida por ejemplo.

¿Cuáles son las principales causas para solicitar nuevas muestras?

Tenemos mayor necesidad de pedir segundas muestras no por resultados anormales sino por recolección inadecuada o principalmente por condiciones de los recién nacidos al momento de la toma de la muestra como por ejemplo, la administración de corticoides en los prematuros, la no ingesta de leche durante 24 hs previas a la toma de la muestra, entre otras. Siempre pedimos 5 manchas de sangre bien impregnadas en el papel de filtro de la tarjeta de recolección. La mancha tiene 13mm de diámetro que es el círculo de la tarjeta. El equipo automático (puncher) corta cuatro discos en forma simultánea en cada círculo y los distribuye. O sea que se usan dos manchas y queda material para repetir y guardar para cualquier otra eventualidad. Las tarjetas una vez utilizadas se archivan. Hasta la fecha tenemos 3.200.000 muestras procesadas y archivadas. Es una base genética de datos importantísima.

¿La pesquisa se puede considerar una herramienta de la medicina preventiva?

Sí, con la pesquisa se hace prevención secundaria, es decir, se detecta la enfermedad y con la aplicación del tratamiento oportuno se evita la expresión del cuadro clínico de estas afecciones que si bien son poco frecuentes son muy severas.

¿Están suscriptos a controles de calidad?

Sí, el principal es el programa americano del CDC (Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades) que provee una batería enorme de analitos. También estamos suscriptos a un programa alemán que funciona en Bonn exclusivo para enfermedades endocrinológicas (HC e hiperplasia), el PEEC nuestro que cubre cuatro patologías. Y también estuvimos suscriptos a otros programas de Alemania, Francia y Nueva Zelanda que ahora se discontinuaron.

Además, nosotros también como subprograma del PEEC (Programa de Evaluación Externa de la Calidad) de FBA, somos proveedores para toda Latinoamérica de materiales de control para los analitos fenilalanina, TSH, IRT y galactosa para evaluar las pruebas de fenilcetonuria, hipotiroidismo congénito, fibrosis quística y galactosemia que suministramos bimestralmente a los laboratorios de pesquisa que lo requieren, servicio que se provee de forma gratuita.

¿Qué repercusión tiene el laboratorio de errores en Latinoamérica?

Los países de LA tienen un gran reconocimiento al subprograma del PEEC y participan 190 laboratorios de 13 países de la región entre los que se incluyen algo más de 30 laboratorios nacionales.

Se podría decir que el trabajo llevado a cabo por el laboratorio de pesquisa constituye tanto un servicio a la comunidad como un aporte al conocimiento científico

Justamente tenemos una cantidad importante de trabajos publicados en distintas revistas. Hay algunas publicaciones que pude realizar en los últimos años que no tienen que ver con el trabajo del laboratorio sino con estudios epidemiológicos de la pesquisa en Latinoamérica. La primera vez que hice ese tipo de trabajo en la región en 2007 se publicó en *Journal of Inherited Metabolic Disease*, una revista de mucho prestigio en la especialidad.

Detección de
Errores
Congénitos



Una intervención que previene el retraso mental en los niños



“Para los niños la pesquisa tiene la misma obligatoriedad e importancia preventiva que la vacunación”, sostiene la doctora Norma Spécola, Jefe de Unidad de Neurometabolismo del Hospital de Niños de La Plata e integrante de la comisión del Prodytec. Sin embargo –agregó– todavía falta más difusión para que esta información llegue a los padres y genere su demanda.

¿Qué participación tiene el Hospital de niños Sor María Ludovica de La Plata en este programa?

Actualmente yo estoy a cargo de una unidad nueva, hace tan solo dos años, que se llama Unidad de Metabolismo que en el comienzo del programa estaba como Neurología. Intervenimos desde un comienzo como partícipes de la comisión que coordinó y definió la modalidad de funcionamiento de este programa que en sus inicios solo fue para la pesquisa, confirmación, tratamiento y seguimiento de fenilcetonuria y que desde 2009 incluye a otras enfermedades del metabolismo como galactosemia, deficiencia de biotinidasa y el jarabe de arce o leucinosis. Además del hipotiroidismo y la hiperplasia suprarrenal congénitos que están a cargo del servicio de Endocrinología del hospital y la última enfermedad incluida, fibrosis quística a cargo del servicio de Neumonología.

¿Por qué esta metodología de pesquisa se considera la más eficaz?

Trabajar en base a una única muestra, una sola extracción de sangre y un solo accionar administrativo es lo más eficaz. El resultado de esta prueba de screening puede ser normal, o requerir una nueva muestra o bien un resultado que responda a una rápida derivación para su confirmación a este hospital. En esos casos interviene la FBA, y el servicio social del hospital para ubicar al paciente en su hospital de origen y coordinar la derivación correspondiente.

La ley (13.905/08) obliga a hacer este tipo de análisis a todos los recién nacidos tanto en el ámbito público como privado. La FBA provee las tarjetas en las que se colecta la muestra de sangre a todas las maternidades de la provincia de Buenos Aires. Luego de la toma de la muestra (entre las 48 hs y el 5° día del bebé) las tarjetas se remiten al laboratorio de Errores Congénitos a través del Sistema de Organización y Distribución de Información Confidencial (SODIC) del ministerio de gobierno, que a modo de correo las

traslada desde los distintos municipios bonaerenses a la ciudad de La Plata. El Laboratorio de Errores Congénitos de FBA procesa las muestras diariamente y cuando surge un resultado anormal se comunican con el servicio social del Hospital de Niños vía fax y se ponen en contacto con los tres servicios médicos que integran este programa para determinar la urgencia con la que se debe citar al niño y la familia mediante el contacto con algún referente del hospital de origen. Se realizan la prueba confirmatoria en el laboratorio del hospital y el tratamiento lo provee en principio el ministerio de salud desde este hospital al lugar de origen, si el paciente tiene obra social después se hará cargo de la cobertura de ese tratamiento.

¿Cuándo es el momento ideal para hacer el análisis?

Es fundamental la detección temprana de la enfermedad antes de que aparezcan los síntomas. Lo ideal es que la extracción de sangre se haga entre las 48 horas y el 5° día de vida para que, teniendo en cuenta los tiempos de la realización de la prueba, la notificación del resultado, la ubicación del niño para la confirmación y el inicio del tratamiento, la detección se haga lo más temprano posible. Definir hacerlo antes del alta médica de la maternidad nos da cierta seguridad ya que en nuestra provincia la mayor cantidad de niños nacen en maternidades. Lo ideal ante un caso positivo es implementar la terapia antes de los 15 días de vida y eso no es imposible si se hace todo adecuadamente, por ejemplo para hipotiroidismo. Para otras enfermedades como galactosemia, hiperplasia suprarrenal y leucinosis, el chico a los 10 días de vida ya puede estar internado con algún síntoma cuando uno lo llama para darle el resultado. Aunque el diagnóstico sospechado por la pesquisa requiera una muestra confirmatoria ya se le puede instalar el tratamiento y entonces sale de esa situación aguda y tiene una evaluación y seguimiento. En el caso de fibrosis quística el tratamiento

mejora muchísimo la sobrevida y calidad de vida del paciente.

¿Qué frecuencia tienen estas enfermedades congénitas, cuál es su gravedad y qué condición debe cumplir una enfermedad congénita para ser incluida en la pesquisa?

Para llamar a una enfermedad rara o poco frecuente debe tener una incidencia menor de 1: 2.000. El hipotiroidismo congénito está en ese límite y es la más frecuente. Las otras varían desde 1:6.000 a 1: 100.000.

El retraso mental es una condición común a todas las enfermedades pesquisadas, ya sea en forma directa como en el hipotiroidismo y la fenilcetonuria, o bien de forma indirecta como en la deficiencia de biotinidasa que presenta convulsiones, en la galactosemia que en un inicio se da una insuficiencia hepática y renal y como consecuencia produce trastornos neurológicos y la muerte por la toxicidad de la galactosa. En el caso de la hiperplasia suprarrenal las complicaciones pueden ser la muerte del niño por pérdida de sal o bien otro tipo de alteración como la mala asignación del sexo y la falla en el crecimiento. En el caso de la fibrosis quística la falla es la desnutrición que afecta el desarrollo cerebral.

¿En qué consiste el tratamiento de estas enfermedades y cuál es su costo?

En el caso de la enfermedad endocrinológica como del hipotiroidismo congénito el tratamiento es de bajo costo porque hay que suministrar la hormona tiroidea. Pero en las enfermedades metabólicas el tratamiento es muy costoso porque requieren la administración de alimentos como mezclas de aminoácidos, y leches especiales que son productos importados que cuestan entre 800 y 900 pesos cada lata y los niños consumen ocho latas mensualmente.

¿Cuántos pacientes han diagnosticado a través de la pesquisa en estos 18 años del programa?

Estamos en más de 2.000 pacientes diagnosticados en estos 18 años, la mayoría de los pacientes han sido hipotiroideos, seguidos de los fenilcetonúricos. La cantidad de nacimientos en la provincia de Buenos Aires representa un tercio del total de nacimientos del país, sin embargo tenemos más de la mitad de pacientes diagnosticados del país porque empezamos más temprano. Somos los pioneros.

EMSA es la mejor aliada del bioquímico

Existen razones de peso, para elegirla como proveedor
Conózcalas!



nananhaus diseño info@nananhaus.com

● Programa de Ofertas

No compre antes de consultar el Programa de Ofertas!!! Todos los meses se incluyen productos especialmente seleccionados, a través de acuerdos con los proveedores.

● Financiación

Disponga de una financiación de 30/60 días corridos a partir de la fecha de la factura, sin cargos ni intereses, en cuenta corriente.

● Precios

Obtenga los mejores precios del mercado, con notables rebajas a favor del profesional bioquímico, que hacen la diferencia.

● Gama

La gama más extensa de marcas y productos del mercado argentino, a disposición del bioquímico.

● Línea Directa de Atención al Cliente

Servicio de líneas rotativas, para que llamando al 0810-444-EMSA, el profesional sea atendido directamente por el Departamento de Atención al Cliente, donde personal capacitado, resolverá su necesidad de aprovisionamiento de insumos para el laboratorio de análisis clínicos.

● Servicio de Entrega

Una moderna flota de unidades entrega en laboratorio los pedidos, sin cargo. (Servicio limitado al área Metropolitana de Buenos Aires).

● Calidad de Servicio

El personal de la empresa ha comprometido su empeño y la dirección su esfuerzo para mejorar la calidad de servicio y establecerla al nivel de normas y estándares internacionales.

● Propósito

Las empresas se diferencian por los idearios que las animan y les dieron origen. EMSA persigue producir una contribución concreta a la mejora de la actividad bioquímica, para inducir una mejora efectiva en la salud de los argentinos. Eligiendo a EMSA como proveedor, se contribuye a este propósito.

Gama de productos, ofertas, precios y financiación hacen la diferencia

Emsa s.a.
EMPRESA DE SALUD

Atención al cliente:

0810-444-3672
E M S A

CASA CENTRAL

Charlone 650 (C1427BXN) Buenos Aires - Argentina
Tel (54-11) 4555-5078 Líneas rotativas
Email: atencioncliente@emsa.com.ar
www.emsa.com.ar

BAHIA BLANCA | Lavalle 467 (8000) | 0291 - 4560150 / 4558668 | bahiablanca@emsa.com.ar
LA PLATA | Av. 44 N° 470 e/ 4 y 5 | (1900) | Tel: 0221 - 4258698 | laplata@emsa.com.ar
LUJAN | Italia 1471 | (6700) | Tel: 02323 - 420610 | lujan@emsa.com.ar
MAR DEL PLATA | Falucho 3545 (B7600FRS) | Tel: 0223-495-4371 | mardelplata@emsa.com.ar
MORON | Yatay 689 | (1708) | Tel: 4627 - 2773 | moron@emsa.com.ar
9 DE JULIO | Entre Rios 1015 (6500) | Tel: 02317 - 430548 / 426057 | nuevedejulio@emsa.com.ar
PERGAMINO | Pueyrredon 942 (B2700CST) | Tel: 02477-42-0097 | pergamino@emsa.com.ar
OLAVARRIA | Alvaro Barros 2467 | (7400) | Tel: 02284 - 425 073 | olavarria@emsa.com.ar
QUILMES | Av. Brandsen 178 | (1878) | Tel: 4224 - 4811 | quilmes@emsa.com.ar
SAN ISIDRO | Avellaneda 163 | (1642) | Tel: 4743 - 2239 | sanisidro@emsa.com.ar
TRELEW | Paraguay 37 | ((U9100AFA) | (02965) 426117/420423 | trelew@emsa.com.ar

El PRODYTEC, un triángulo virtuoso



Dra. María Laura Sirimarco, integrante de la comisión del Prodytec en el Ministerio de Salud y Lic. Raúl Bianchi, encargado del área administrativa

Es un trabajo destinado a prevenir que siete enfermedades congénitas puedan llegar a dañar la salud de los niños bonaerenses. Cada efector del programa tiene responsabilidades específicas y la relación entre ellos ha logrado detectar precozmente, a lo largo de los 18 años de existencia, más de 2.100 enfermedades endocrinológicas y metabólicas congénitas en niños recién nacidos a los que se les ha aplicado el tratamiento y seguimiento adecuados evitando de esa manera que la enfermedad dejara lesiones irreversibles. La Dra. María Laura Sirimarco, médica pediatra integrante de la comisión del PRODYTEC del Ministerio de Salud de la provincia de Buenos Aires, explicó que "este programa está presidido por la Di-

Desde 1994 está funcionando en la provincia de Buenos Aires el Programa de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Congénitas (PRODYTEC) que desde el Ministerio de Salud se desarrolla bajo el accionar de tres pilares fundamentales: el Ministerio, el Hospital de Niños de La Plata y la Fundación Bioquímica Argentina, prueba cabal de una integración eficiente.

rección provincial de Hospitales, a cargo de su titular el doctor Claudio Ortiz, y tiene un área técnico-médica y otra administrativa". Satisfecha con la evolución numérica de este programa Sirimarco destacó que "a lo largo de estos 18 años nos ha ido muy bien, la incorporación de hospitales ha sido progresiva y la logística se ha llevado a cabo gracias al trabajo previo que hizo la comisión en forma conjunta con la FBA". Además –agregó– los tiempos de entrega de los hospitales y de notificación de los niños han estado dentro de los plazos previstos debido a la red que se formó tanto a nivel ministerial con la comisión como a nivel regional con los servicios de Neonatología de los hospitales bonaerenses. Para Sirimarco, la importancia de este programa encuadrado dentro de la medicina preventiva radica en que "se trata de enfermedades congénitas poco frecuentes pero muy graves, por eso la precocidad diagnóstica nos permite tener la oportunidad de intervenir y cambiar el curso de la enfermedad". Por ser patologías complejas requieren médicos entrenados y especializados para su seguimiento. Otra fortaleza de su funcionamiento la adjudica a la comunicación que se establece entre los hospitales, el de origen y el de referencia, el Hospital de Niños Sor María Ludovica de La Plata. "Este es un trabajo multidisciplinario que se realiza a través del equipo médico y el servicio social de cada institución, y entonces así el niño tiene su tratamiento y seguimiento".

diagnóstica y en la adhesión al tratamiento porque son crónicos, prolongados y de por vida para el niño". Y –añadió– para determinadas patologías, como fibrosis quística, es el banco de drogas el que abastece a los niños sin cobertura de obra social.

Un aumento sustancial en la participación

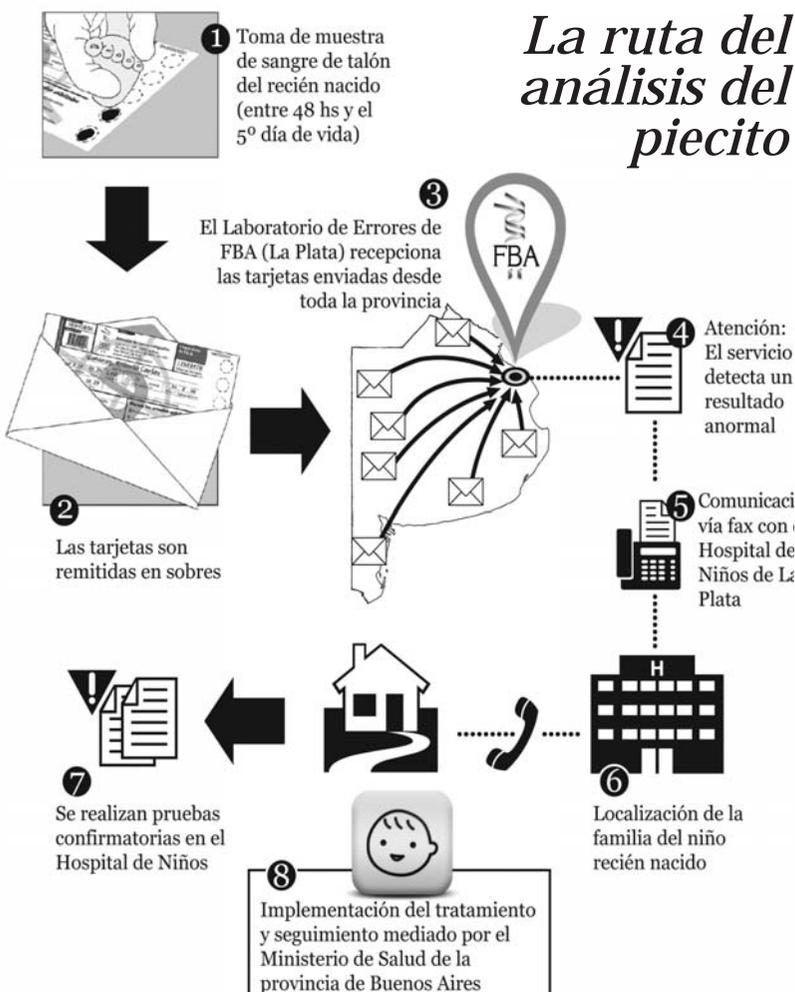
El Lic. Raúl Bianchi, a cargo del área administrativa desde los inicios del Prodytec en el Ministerio de salud bonaerense en 1994, señaló que "la cobertura que alcanzamos en 2012 fue de 136.000 nacidos vivos del subsector público". Teniendo en cuenta que en el ámbito público de la provincia se registran 140.000 nacimientos, la cobertura del programa alcanza al 97%. "El año 2012 fue el del mayor crecimiento porque se hizo mucho trabajo conjunto para que los hospitales intervinieran y el último semestre de 2012 se registró el mayor número", dijo Bianchi.

Para la cartera de salud provincial, los objetivos de este programa se centran en garantizar la cobertura de la pesquisa, el cumplimiento del tratamiento y el seguimiento clínico del paciente. Para Sirimarco uno de los logros ha sido el gran alcance en la realización de la prueba para la pesquisa. Pero también, "la fluida comunicación que se ha establecido entre profesionales de distintos hospitales en el seguimiento de este proceso y el compromiso de los neonatólogos para que se realice el estudio".

"Los resultados han sido muy buenos. La cantidad creciente de hospitales que se han sumado, ya son más del 80%. Además, la posibilidad de tener las 7 determinaciones le cambia la historia al chico y esto es una realidad", dijo Sirimarco. En referencia al desempeño del Laboratorio de Errores congénitos de FBA, Sirimarco y Bianchi coincidieron: "Jamás hemos tenido ningún problema desde el punto de vista de la calidad de la prestación de FBA. Es más, siempre hemos tratado, tanto desde el ministerio como desde FBA, de revertir cualquier situación coyuntural que pudiera poner en riesgo la pesquisa y el chico no tuviera la muestra".

Tratamientos costosos

El programa incluye la pesquisa, la confirmación, el tratamiento y el seguimiento del recién nacido. Para la mayoría de las patologías el tratamiento tiene un costo elevado. "Los tratamientos no son solo muy costosos en dinero, sino también en lo que se refiere a su adherencia, es decir a la continuidad y responsabilidad de los padres para llevar a cabo el tratamiento", aclaró Sirimarco y –agregó– en el caso del hipotiroidismo congénito, por ejemplo, es clave la concientización de la familia para que el niño no deje de recibir la dosis de la hormona y no interrumpa el tratamiento. "Nosotros trabajamos en la oportunidad



Evolución del programa Errores de FBA

Este programa, con 18 años de trayectoria, ha pesquisado más de 3.200.000 recién nacidos permitiendo la detección precoz y el tratamiento efectivo de más de 2.100 afectados por alguna de las patologías investigadas.

1991- Comienzo de la Pesquisa neonatal de fenilcetonuria

1992- Incorpora la detección de hipotiroidismo congénito primario

1995- Incorpora la detección de fibrosis quística y galactosemia. La FBA firma un Convenio con el Ministerio de Salud de la Provincia de Buenos Aires, por el cual se comprometió a realizar en forma gratuita las pruebas de Fenilcetonuria e Hipotiroidismo Congénito –obligatorias según la Ley Provincial 10429/86–, a todos los recién nacidos de Maternidades de Hospitales Provinciales. Esto dio comienzo al Programa de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Congénitas (PRODyTEC) ejecutado por la cartera de Salud bonaerense en el cual el Laboratorio de Detección de Errores Congénitos se desempeña como Laboratorio oficial de Pesquisa, conformando así el primer Programa organizado, centralizado y regionalizado de Pesquisa Neonatal que se implementó en Argentina.

1997- Incorpora la detección de Hiperplasia suprarrenal congénita y Deficiencia de biotinidasa

2000- La Fundación Bioquímica Argentina implementó un Programa de Evaluación Externa de Calidad para Pesquisa Neonatal (PEEC-PN) dirigido específicamente a Laboratorios de toda Latinoamérica prestando un servicio gratuito a 180 Laboratorios de 13 países de la región.

FBA - Resultados generales			
PATOLOGIA	NEONATOS EVALUADOS	CASOS DETECTADOS	INCIDENCIA
PKU	3.039.969	PKU 111	1 : 27.387
		HPA 128	1 : 23.750
HCP	3.016.131	HCP 1.344	1 : 2.244
FQ	1.168.525	FQ 166	1 : 7.039
GAL	838.977	Gal. Clásica 16	1 : 52.436
		Def. Parcial GPUT 47	1 : 17.851
		Def. de Kinasa 3	1 : 279.659
		Def. de Epimerasa 3	1 : 279.659
HSC	722.592	Perdedora de sal 67	1 : 10.785
		No Clásica 6	1 : 120.432
		Virilizante Simple 8	1 : 90.324
		No clasificada 7	1 : 103.227
DEFIC. BIOT.	665.401	Parcial 14	1 : 47.529
		Absoluta 4	1 : 166.350
MSUD	235.151	MSUD 6	1 : 39.192

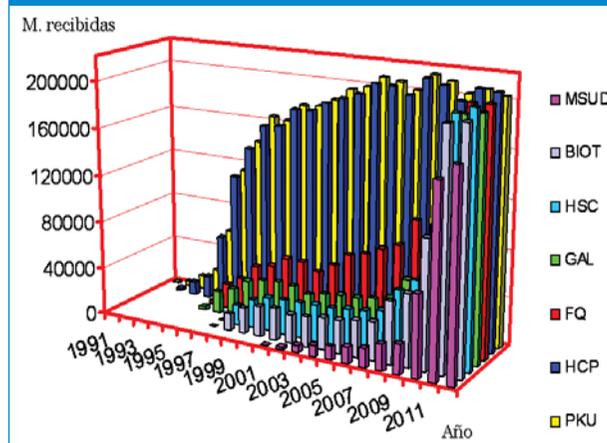
Incidencia general: 1 cada 1.084 nacidos vivos

Referencias para el cuadro

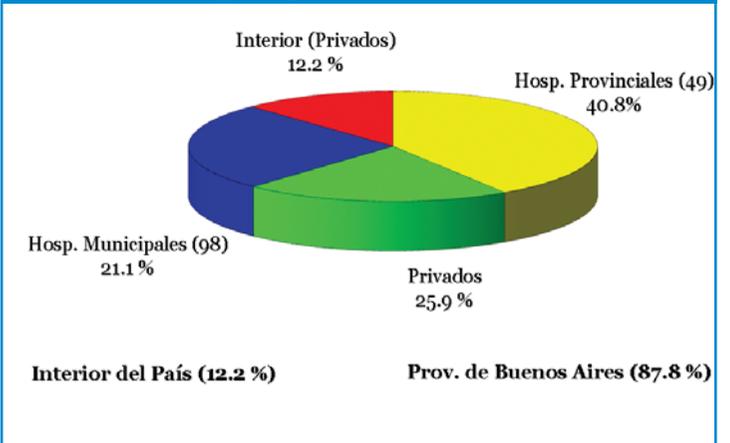
PKU: Fenilcetonuria
 HCP: Hipotiroidismo congénito primario
 FQ: Fibrosis quística
 GAL: Galactosemia
 HSC: Hiperplasia suprarrenal congénita
 DEF. BIOT: Deficiencia de biotinidasa
 MSUD: Enfermedad orina de jarabe de arce o leucinosis

Hiperplasia Suprarrenal Congénita, Deficiencia de Biotinidasa y Enfermedad de Orina de Jarabe de Arce.

Muestras Recibidas 1991-2012



Muestras según procedencia 2012



Detección de
Errores
 Congénitos

Programa de Detección de Errores Congénitos

Tel: (+54+11) 4374-6295 / 4373-5659. Fax: 4371-8679
 E-mail: secpal@fba.org.ar
 Web: www.fba.org.ar/pal

Fundación Bioquímica Argentina

CALILAB
 MAR DEL PLATA
 5 al 8
 NOV | 2014

VIII Congreso Argentino de la
 Calidad en el Laboratorio Clínico
 VI Jornada Latinoamericana de la
 Calidad en el Laboratorio Clínico

FUNDACION
 BIOQUIMICA
 ARGENTINA

Sede: Sheraton Mar del Plata Hotel Alem 4221 - Mar del Plata, Argentina

www.fba.org.ar/calilab | Informes: FBA, Viamonte 1167, 3er Piso - C1053ABW - CABA
 calilab2014@fba.org.ar | Tel: (54-11) 4373-5659 - FAX: (54-11) 4371-8679