

## Tema de actualidad/ Current Topics

### Hacia la cobertura sanitaria universal en la detección neonatal

Marta Ascurra<sup>I</sup>, Edgar Giménez Caballero<sup>II</sup>, Margarita Samudio<sup>III</sup>

I. Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social. Programa de Prevención de la Fibrosis Quística y Retardo Mental

II. Instituto Desarrollo. Área de salud pública

III. Universidad Nacional de Asunción. Instituto de Investigaciones de Ciencias de la Salud

Cómo referenciar este artículo/  
How to reference this article:

Ascurra M, Giménez Caballero E, Samudio M. Hacia la cobertura sanitaria universal en la detección neonatal. *Mem. Inst. Investig. Cienc. Salud.* 2015;13(2):115-126

#### RESUMEN

La cobertura sanitaria universal (CSU) está ocupando el centro de los debates sobre las reformas de los sistemas de salud. Desde el 2.000, los desafíos planteados para cumplir con los Objetivos de Desarrollo del Milenio han señalado la necesidad de un "retorno del Estado" en el campo de la salud. Consecuentemente, se renovaron los compromisos y responsabilidades que competen a los Gobiernos en cuanto a sus obligaciones para con los ciudadanos y, con ello, una nueva forma de participación comprometida y solidaria para resolver problemas específicos e impostergables para el desarrollo de los pueblos. Con la CSU se podrá asegurar que todas las personas reciban los servicios sanitarios que necesitan, sin tener que pasar penurias financieras para pagarlos. Para que una comunidad o un país pueda alcanzar la CSU se deben cumplir varios requisitos como: un sistema de salud sólido, un sistema de financiación de los servicios de salud, acceso a medicamentos y tecnologías esenciales y personal sanitario bien capacitado. Los programas de detección neonatal forman parte esencial de todo servicio de salud. El país debe garantizar que todos los RN tengan acceso a la detección y el tratamiento oportunos, sin que las familias incurran en gastos considerables y tengan que realizar el pago directo en el momento de recibir el servicio. Paraguay está realizando grandes esfuerzos para el logro de la cobertura universal en la detección neonatal. En el presente artículo se pone de manifiesto la situación actual de la DN en el país en el contexto latinoamericano.

**Palabras clave:** Detección neonatal, cobertura universal, Paraguay.

### Towards universal health coverage in the newborn screening

#### ABSTRACT

Universal health coverage (UHC) has been the main focus of discussions on the reform of health systems. Since 2000, the challenges posed to meet the Millennium Development Goals have pointed out the need for a "return of the state" in the field of health. Consequently, commitments and responsibilities corresponding to Governments in their obligations towards citizens were renewed and, with it, a new kind of engaged and supportive participation to solve specific and urgent problems for the development of peoples. The UHC will ensure that all people receive the health services they need without having to go through financial shortages to pay for them. For a community or a country can reach the UHC several requirements must be met, such as: a solid health system, a funding system for health services, access to essential medicines and technologies, and well-trained health personnel. Newborn screening programs are an essential part of any health service. The country should guarantee that all newborns have access to timely screening and treatment, without the families incurring in

Fecha de recepción: enero 2015. Fecha de aceptación: junio 2015.

Autor Correspondiente: **Marta Ascurra**. PPFQRM. MSPyBS.

E-mail: [marta.ascurra@gmail.com](mailto:marta.ascurra@gmail.com)

considerable costs and having to make the payment at the time of receiving the service. In Paraguay, great efforts are being made towards achieving universal coverage in newborn screening. The present article highlights the current situation of newborn screening in the country in the Latin American context.

**Keywords:** Newborn screening, universal coverage, Paraguay.

## INTRODUCCIÓN

La Cobertura Sanitaria Universal (CUS) tiene por objetivo lograr que todos obtengan los servicios de salud que necesitan, entre los que se describen los de prevención, promoción, tratamiento, rehabilitación y cuidados paliativos, sin correr el riesgo de una ruina económica o empobrecimiento, ahora y en el futuro (1). La CUS es considerada la tercera transición sanitaria, luego de la demográfica y la epidemiológica, ya que es independiente del estado en que se encuentre el país (2). Según palabras de la Dra. Margaret Chan, Directora General de la OMS "la cobertura sanitaria universal es el concepto más poderoso que la salud pública puede ofrecer; atañe a todos y permite unificar los servicios y prestarlos de manera integral e integrada, sobre la base de la atención primaria de salud".

La CUS fue asumida en el 2.005, por todos los Estados Miembros de la OMS, pero a casi una década aún existen brechas para el logro de la CUS en los Programas de Salud de países como Paraguay. Para el logro de la CUS en el Programa de Prevención de la Fibrosis Quística y del Retardo, del Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social se precisa en primer lugar de un análisis crítico para establecer los recursos necesarios, tanto físico como de tecnología necesarios, además de la población que recibe y que necesita recibir los servicios de diagnóstico y tratamiento, y finalmente los costos, independientemente de quién los vaya a pagar. De esta manera se podrán plantear estrategias para lograr una CUS con calidad y equidad y de esta manera aspirar al máximo grado de salud que a través de los estudios de detección neonatal se pueda lograr.

En Paraguay, la Detección Neonatal (DN) incluye tres patologías, el hipotiroidismo congénito (HC), la fibrosis quística (FQ), y la fenilcetonuria (PKU). El HC es una patología debida a una malformación o ausencia de la glándula tiroides en el RN, causa retardo grave tanto físico como mental que son irreversibles, pudiendo el individuo fallecer a consecuencia de los trastornos cardíacos que acompañan esta patología. Se debe a una malnutrición en micronutrientes, constituyéndose en un problema médico, social y económico, un grave problema de salud pública que afecta a los países mediterráneos como el Paraguay. Limita la capacidad de aprendizaje y por tanto la productividad, pudiendo llevar a una reducción del crecimiento del desarrollo humano (3). En el 2.001 constituía la primera causa de retraso mental a nivel mundial, prevenible (4). El tratamiento consiste en la ingestión diaria de una pastilla levotiroxina sódica, cuyo costo es alrededor de 5 dólares para un mes de tratamiento. En Paraguay, la frecuencia en un estudio en 335.604 muestras de sangre de recién nacidos recogidas en papel de filtro, de octubre de 1.999 a octubre del 2.013, se detectaron 146 casos, lo que corresponde a una frecuencia de 1 caso por cada 2.299 nacimientos (5).

La FQ es una patología de origen genético, autosómico recesivo, lo que implica que más de un individuo en la familia puede estar afectado (6). Su tratamiento consiste básicamente en mantener sin obstrucciones las vías respiratorias a través del consumo de antibióticos (ATB), de una kinesioterapia y nebulización dos a tres veces al día y un peso adecuado a través del consumo junto con los alimentos de un suplemento de enzimas pancreáticas. El costo mensual para el mantenimiento de una persona alcanza aproximadamente unos 600 dólares americanos, que puede ascender a 4.000 dólares americanos, en presencia de una infección por *Pseudomonas*. Este tratamiento, si bien no cura la patología, permite que el paciente tenga una buena calidad de vida. La

frecuencia de personas afectadas, a nivel mundial es de 1 por cada 4.500 RN y se estima que 1 de cada 25 personas serán portadoras del gen mutante (7).

La hiperfenilalaninemia (HFA) se clasifica en fenilcetonuria clásica o PKU, con una actividad enzimática residual de menos del 1% y la hiperfenilalaninemia benigna, que presenta una actividad enzimática residual que no requiere de una dieta restrictiva en FA, pudiendo transformarse en una PKU, en cualquier momento de la vida del individuo afectado. Es fundamental el control enzimático tanto de los individuos detectados con la PKU clásica como de aquellos con hiperfenilalaninemia benigna, en especial durante los primeros cinco años de vida, por el riesgo de retardo mental (8). La PKU es una patología de origen genético, autosómica, recesiva, donde el individuo afectado tiene una deficiencia en la actividad de la enzima hepática Fenilalanina Hidroxilasa (PAH), no pudiendo metabolizar la fenilalanina (FA), por tanto ésta pasa al cerebro causando retardo mental severo, autismo, agresividad e incluso la muerte. La FA, un aminoácido esencial, forma parte de la proteína de los alimentos indispensable para el buen desarrollo del organismo. El tratamiento es básicamente nutricional y consiste en la entrega controlada de las cantidades de este aminoácido, acompañado del control periódico del nivel sanguíneo de la FA de la persona afectada, a fin de mantener una concentración adecuada de la FA, en especial durante los primeros años de vida, ante el riesgo de un daño a nivel cerebral. Esto se logra durante la lactancia con el consumo de leche libre de fenilalanina, el costo de un tarro de 500 gramos del mismo es de alrededor de 160 dólares americanos. En Paraguay en las 335.604 muestras de sangre estudiadas a lo largo de 13 años, se detectaron 15 casos con PKU clásica, 1 por cada 22.374 RN y 18 con hiperfenilalaninemia, lo que corresponde a 1 caso por 18.645 nacimientos, de manera general podemos decir que la incidencia de la PKU fue de 1 por cada 10.169 RN (5).

Los programas de detección neonatal forman parte esencial de todo servicio de salud que pretenda una atención integral a la primera infancia. Consisten en un sistema interdisciplinario para detectar precozmente enfermedades congénitas que pueden causar graves daños, incluso la muerte, en una población de recién nacidos y que son pasibles de ser evitados a través del tratamiento dentro del primer mes de vida. La prevención a través de la detección y tratamiento oportuno de las enfermedades deben ser realizada por medio de métodos eficaces, técnicamente sencillos y accesibles para toda la población. Con criterios de justicia social y equidad sanitaria es razonable sustentar que la cobertura de este servicio debería de ser universal, es decir otorgar a todos los RN del país la detección y el tratamiento oportunos mediante la DN que incluya un conjunto de determinaciones relevantes para el contexto nacional y sin que las familias deban incurrir en gastos considerables para obtenerlos y evitando el pago directo al momento de recibir el servicio. Esta posición es coherente con el planteamiento de reestructuración del Sistema Nacional de Salud en redes integradas de servicios de salud basados en Atención Primaria de la Salud (APS), y en este marco la búsqueda de la cobertura universal de salud (CUS) (9,10).

La DN incluye un conjunto de estudios que deben ser llevados a cabo en las primeras horas o días del recién nacido (RN), a fin de identificar y tratar precozmente al RN afectado para evitar sus consecuencias. El país debe garantizar que tanto el estudio como el tratamiento de los afectados estén disponibles de forma gratuita para todos los RN (11-13).

### **De la “salud para todos” a la cobertura sanitaria universal**

En la Constitución de la Organización Mundial de la Salud (OMS) de 1.948, se declara que la salud es «uno de los derechos fundamentales de todo ser humano sin distinción de raza, religión, ideología política o condición económica o social» (14). Esto fue reforzado con la Declaración de Alma-Ata a través del Programa de Salud para todos en el 1.978 (15). La Declaración de Alma-Ata se conoce sobre todo por la promoción de la

atención primaria de salud como medio de hacer frente a los principales problemas sanitarios en la comunidad, fomentando un acceso equitativo a los servicios de salud tanto de promoción, prevención o curación como a los de rehabilitación y de cuidados paliativos.

La idea de que toda persona debe tener acceso a los servicios de salud que necesita sirvió de base a una resolución de la Asamblea Mundial de la Salud de 2.005, en la que se instaba a los Estados Miembros «a que introduzcan en sus planes la transición a la cobertura universal de sus ciudadanos para contribuir a la satisfacción de las necesidades de atención sanitaria de la población, la mejora de la calidad de esa atención, la reducción de la pobreza, y el cumplimiento de los objetivos de desarrollo acordados internacionalmente» (16).

La función central de la atención primaria en los sistemas de salud fue reiterada en el Informe sobre la salud en el mundo 2.008, dedicado a este tema (17). En el Informe sobre la salud en el mundo 2.010 sobre la financiación de los sistemas de salud se siguió profundizando este legado, proponiéndose que los sistemas de financiación de la salud —que los países, cualquiera sea su nivel de ingresos, procuran constantemente modificar y adaptar— se desarrollaran teniendo presente el objetivo específico de alcanzar la cobertura sanitaria universal. El doble objetivo de garantizar el acceso a los servicios de salud y otorgar protección económica fue reafirmado en 2.012 por la Asamblea General de las Naciones Unidas en una resolución que promueve la cobertura sanitaria universal, incluidas la protección social y la financiación sostenible (18). La resolución de 2.012 va incluso más lejos: pone de relieve la importancia de la cobertura sanitaria universal para alcanzar los ODM, aliviar la pobreza y conseguir un desarrollo sostenible (19).

La Cobertura Universal en Salud implica el reconocimiento de la responsabilidad que tenemos todos para con la salud de la población, en especial con aquellos grupos más vulnerables. Entre los requisitos para contar con una Cobertura Universal de Salud, se describen un sistema de salud sólido, financieramente sustentable, con servicios de salud distribuidos con equidad para toda la población, con personal de salud capacitado, medicamentos esenciales y tecnología adecuada, ambos de alta calidad (19).

Las causas de la falta de salud difieren según la población, la situación económica del país y de los mismos habitantes así como de las patologías que los afectan. Esto mismo ocurre a nivel de los programas de DN, de ahí que las situaciones de programas de otros países no son útiles para la identificación de las brechas para llegar a la CUS. Para lograrlo es necesario contar con una evaluación específica de la situación del país en relación al tipo y número de servicios que se precisan, el número de personas que los precisan, los costos y la protección económica necesaria para asegurar la sostenibilidad de un programa de calidad. Con los datos identificados se podrán establecer los indicadores que permitan medir la cobertura del servicio y la brecha entre lo existente y la cobertura universal (1).

A la hora de evaluar las estrategias para la universalización del mismo es de vital importancia empezar describiendo algunos puntos como la situación geográfica del país, el nivel de sub-registro de los nacimientos, y los aspectos que de alguna u otra manera influyen en un Programa de DN.

### **Situación geográfica e Idioma**

Paraguay es un país mediterráneo que se encuentra ubicado en el centro de América del Sur, limita al sur, oeste y sudoeste con Argentina, al nordeste con Brasil y al noroeste con Bolivia, tiene una superficie de 406.752 Km<sup>2</sup>, dividida en dos regiones la Occidental o Chaco con 3 departamentos y Oriental con 14 departamentos, con una población de 6.672.631 personas (20). El país es bilingüe siendo los idiomas oficiales, el castellano y el guaraní (21).

### **Cobertura de la salud en el Paraguay**

La cobertura de la salud en Paraguay es brindada por el seguro de los trabajadores del Instituto de Previsión Social (IPS), el seguro privado y la red de atención del Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social (MSPyBS) con porcentajes de cobertura de un 20,1%, 9,0% y 70,8%, respectivamente (22).

El IPS cubre a los trabajadores formales asalariados, así como a sus familias y los jubilados, pero no todos los trabajadores dependientes del país, acceden a este tipo de seguro y éste es discontinuado ante de falta de aportes; y para los hijos, el seguro se corta al cumplir la edad de 18 años, independientemente de que precise o no por alguna afección crónica o discapacidad (23).

El seguro privado corresponde a los seguros por contrato, seguro policial, o militar; en todos los casos la cobertura atiende al grupo familiar, y en gran parte depende de la capacidad de pago de la persona. Puede resultar insuficiente para cubrir enfermedades crónicas, estudios e intervenciones de alto costo. Es importante mencionar que las enfermedades de origen genético por lo general no son cubiertas por los seguros privados. Si bien la cobertura del IPS otorga grandes beneficios en cuanto a medicamentos, estudios e intervenciones de todo tipo de enfermedades, tiene periodos de escasez.

En relación a los servicios otorgados en la red de salud del MSPyBS, toda persona que vive en Paraguay por la Constitución Nacional del 92, tiene derecho a ser atendido y a usufructuar estos servicios independientemente que tenga o no algún otro tipo de cobertura (24).

### **Subregistro**

La información sobre nacimientos es fundamental para establecer las brechas de la cobertura de la DN en el país. En países como Paraguay existe un porcentaje muy elevado de subregistro de los nacimientos, que si bien ha descendido de 42,7% en el 2.000 a 30,1% en el 2.013, la cifra se mantiene elevada (25).

### **Desordenes por deficiencia de iodo en Paraguay**

Por su mediterraneidad, Paraguay no tiene disponibilidad de iodo tanto a nivel del suelo como del agua, por lo que ha sido reconocido históricamente como un país con desordenes por deficiencia de iodo (DDI), con algunas zonas con mayor predisposición que otras. A fin de eliminar este problema en el 1.980, se promulgó la Ley N° 836 del Código Sanitario que obliga la iodación de la sal destinada al consumo humano. La reglamentación de la ley fue establecida en el Decreto 3597 en 1.999, que a su vez creó el Programa de Prevención de los Desórdenes por Deficiencia de Iodo, con el objetivo de lograr la iodación universal de la sal de consumo humano, animal y de la industria alimenticia (26).

### **Detección neonatal**

La detección neonatal, también conocida como tamizaje, cribado, entre otras palabras consiste en el diagnóstico y tratamiento precoz de patologías congénitas endocrino-metabólicas en el primer mes de vida del RN. La detección neonatal forma parte del cuadro básico de atenciones que se brinda en salud pública, para el diagnóstico precoz y el inicio del tratamiento, a fin de reducir o eliminar la morbimortalidad y/o la discapacidad que puedan producir (27).

Estas enfermedades ocasionan alteraciones cerebrales, neurológicas, trastornos de crecimiento, problemas digestivos y respiratorios, además de otras complicaciones severas para el desarrollo (11,27). Ellas son pasibles de ser detectadas y sus consecuencias prevenidas a través de la detección neonatal, por lo tanto estos estudios son considerados como uno de los avances más importantes de la medicina preventiva de los últimos tiempos (28).

Los RN afectados por estas enfermedades no presentan ningún signo o síntoma o ellos se presentan en un porcentaje menor al 5% de ellos, como en la fibrosis quística (28). Por este motivo es frecuente que estas enfermedades pasen desapercibidas para los padres y los pediatras, y cuando lo detectan, el daño ya es irreversible.

Para cumplir con su objetivo desde el punto de vista de la salud pública, todo programa de detección neonatal debe contar con una cobertura universal entendiéndose por esta, aquella que llegue a toda la población blanco, en especial a las familias en situación de pobreza, a fin de que los costos de atención no los empobrezcan más. Debe ser brindada por recursos humanos capacitados, con la entrega de los medicamentos considerados esenciales en calidad y cantidad suficientes para las patologías incluidas en la DN (1).

### **Detección neonatal en Latinoamérica y en el mundo**

La DN en todos los países tiene el mismo concepto, pueden variar las metodologías, el tiempo del RN al momento de la toma de muestra, el número laboratorios de análisis, si está centralizado o no y por sobre todo las patologías estudiadas, ya que este último punto depende en gran medida de la etnia y del presupuesto del país (28).

En relación a los paneles, el expandido con el cual pueden llegar a detectarse más de 50 condiciones a las cuales se les suma la detección de los trastornos auditivos y patologías cardíacas, es utilizado prácticamente en casi el 100% de los Estados Americanos, a nivel de Europa, este porcentaje se reduce a un 50% y a nivel de Latinoamérica 16 de los 20 países cuentan con un programa de DN, con coberturas entre 1 a 99%, 12 países realizan los estudios para HC y PKU y un país ofrece el panel expandido (29,30).

### **Origen del programa de detección neonatal en Paraguay**

En 1.999 en el Departamento de Cordillera se tenía una prevalencia de DDI del 84. Esta situación sumada al alto número de niños con retraso mental debido al HC, que concurrían al Departamento de Genética del Instituto de Investigaciones en Ciencias de la Salud, dieron origen al programa de detección neonatal en el país, el cual se inicia en octubre de 1.999 como un proyecto piloto de investigación para prevenir el retardo mental producido por el HC, denominado Programa de Prevención del Retardo Mental (PPRM). En un principio el Programa solo iba dirigido a detectar el HC y la PKU, otra patología capaz de causar retardo mental, que puede ser evitado a través del consumo de alimentos libres de fenilalanina, como ya se ha mencionado antes, con buena respuesta al tratamiento en los países donde la detección neonatal es obligatoria desde hace más de 5 décadas.

El PPRM fue creciendo gracias a las donaciones de diferentes entes y personas del país, demostrándose que el HC tenía una frecuencia muy alta, en ese entonces la más alta de la Región Latinoamericana, de 1 en 581 muestras de RN, corroborándose la sospecha de que el HC constituía un grave problema de salud pública que debía de ser abordado (31).

Con todos los datos recabados a fin de llegar a una mayor población, se recurrió al Parlamento para la creación de un Programa de Detección Neonatal que asegurase la atención a todos los recién nacidos en territorio paraguayo. El anteproyecto fue presentado en el 2.001 y Ley fue aprobada el 11 de junio del 2.003 con modificaciones, pues se incluyó la fibrosis quística, como una tercera patología a ser atendida, Ley N° 2.138/2003, que creó el Programa de Prevención de la Fibrosis Quística y del Retardo Mental (PPFQRM), en cuyos Artículos 1, 2 y 3, estipula las enfermedades y el tratamiento, se responsabiliza al Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social de su planificación y ejecución, e indica que los fondos para el cumplimiento de la misma, provendrán del Presupuesto General de la Nación. Así el hasta entonces proyecto PPRM pasa a constituirse en el PPFQRM, programa que tiene a su cargo la DN en el Paraguay.

### **Componentes de los sistemas de detección neonatal**

Los programas de DN consisten en sistemas interdisciplinarios que se inician con la toma de muestra del RN y culminan con un RN afectado y bajo tratamiento o con un RN con un resultado negativo. Para ello se han descrito una serie de componentes del sistema, que pueden o no estar presentes en los programas de los diferentes países, pero que contribuyen para fortalecer al mismo o forman parte del algoritmo de atención.

Borrajo y otros autores, en sus análisis sobre los aspectos a considerar para llevar adelante un diagnóstico de situación de la detección neonatal en un país, recomiendan tomar en cuenta la legislación, los recursos humanos, difusión, efectores para la recolección de muestras de sangre, características de las muestras de sangre, transporte, laboratorio de pesquisa y confirmación, y tratamiento (29,32).

*Legislación.* En algunos países la DN se estipula por ley, en otros a pesar de no contar con esta, la misma se instala en el Ministerio de Salud. El documento puede contemplar o no las patologías a ser tamizadas así como el financiamiento. En 2.003 se creó el Programa de Prevención de la Fibrosis Quística y el Retardo Mental (PPFORM), mediante la Ley 2138/2003 que estipula que todas las instituciones públicas o privadas donde se producen nacimientos están obligadas a realizar los estudios de HC, PKU y FQ a los RN y los gastos previstos en el Presupuesto General de la Nación, y los casos detectados serán tratados en el PPFQRM. A su vez indica la responsabilidad de los progenitores para acercar al RN a un sitio de toma de muestra, en el caso de un parto domiciliario. La Resolución de la Secretaria General del Ministerio de Salud N°2126 de abril del 2.004, incorpora al PPFQRM a la Red de Programas del MSPBS. El organigrama del Programa también incluye la detección de los trastornos auditivos (33)

*Recursos humanos y capacitación.* Por lo general el equipo de profesionales es multidisciplinario y depende en gran medida de las patologías incluidas. El proceso educativo debe ir dirigido principalmente a los proveedores de salud que estarán afectados, ya sea para la toma de muestra, la recepción y codificación de las muestras, carga de los datos, la realización de los diferentes análisis laboratoriales, tanto de tamiz como de diagnóstico, culminando con los profesionales que tendrán a su cargo el seguimiento clínico de los afectados, que implican especialidades tales como la gastroenterología, neumología, nutrición, genética, kinesiología, entre otras.

*Difusión.* El objetivo del programa debe ser entendido a cabalidad por todos los actores involucrados, desde el poder político hasta los progenitores de los RN, sobre todo los beneficios de la detección y del tratamiento precoz. Se debe contar con estrategias efectivas para llevar adelante las actividades de difusión, como la entrega de folletos, carteles en las maternidades, campañas masivas en los diferentes medios de prensa escrita, radial y televisiva; así como en la web. En nuestro país se cuenta con materiales de difusión impresos, con un corto publicitario en Guaraní, Español y en Lengua de Señas. Además de una página web, donde se encuentran disponibles todos los materiales didácticos dirigidos a los padres y profesionales en las patologías atendidas (<http://www.mspbs.gov.py/piecito/>). Se cuenta además con dos páginas en Facebook (<https://www.facebook.com/piecito.mspybs>; <https://www.facebook.com/pages/Amo-mi-Bebe-pido-que-le-hagan-el-Test-Del-Piecito>).

*Efectores para la recolección de muestras de sangre.* Se refiere al personal que estará en contacto directo con el RN, los países con nacimientos domiciliarios deben elaborar reglas que contemplen este hecho. Por lo general la responsabilidad suele recaer en las obstetras, enfermeras de la sala de RN, bioquímicos, así como los médicos de los servicios de perinatología o pediatría. En nuestro país, en el 89% de los casos está a cargo del personal de enfermería.

*Características de las muestras de sangre.* En gran medida depende del método de laboratorio que se utiliza para el análisis de la muestra; pudiendo utilizarse suero o sangre entera de cordón o del talón, recogida en papel de filtro. Las muestras siguen normas específicas publicadas por el Instituto de Estándares Clínicos y de Laboratorio de los EEUU (12). En nuestro país, las muestras corresponden a gotas de sangre entera obtenidas por la punción del talón y recogidas en papel de filtro porque permiten el traslado vía correo sin problemas de conservación. Para el estudio de TSH y T4 se utiliza suero para los pacientes con HC y para los pacientes con PKU se determina la FA en sangre entera recogida en papel de filtro.

*Transporte.* El envío de las muestras de manera adecuada, así como la frecuencia de llegada para su procesamiento y el procesamiento en sí, son vitales para el inicio del tratamiento de manera precoz. Por tanto debe de asegurarse el traslado de las muestras de una forma adecuada, segura y periódica. Por lo general, los programas oficiales recurren al transporte oficial de sus instituciones (ambulancias), éste principalmente no debe tener un costo muy oneroso, pues hay que considerar que este traslado de ser posible debe ser semanal, del sitio de toma de muestra al laboratorio y viceversa, para la reposición de materiales, así como el envío de los resultados impresos.

En Paraguay, se han establecido convenios con el correo nacional para el transporte gratuito de las muestras, consiguiéndose ello en 65%, un 33% lo hace a través de transporte propio con un personal asignado y el 2% restante utiliza el correo privado, en especial de los hospitales de la Región del Chaco Paraguayo.

*Laboratorio de pesquisa y confirmación.* En general se recomienda centralizar el procesamiento de las muestras en un laboratorio para disminuir los errores, hasta un valor de 50.000 muestras por año, o descentralizarlos si la población es mayor o las muestras deben ser trasladadas grandes distancias para llegar a los sitios para su estudio, ya sea para su detección o confirmación. El hecho de que tanto el laboratorio de pesquisa como el de confirmación estén centralizados en un mismo lugar permite la evaluación del Programa y el manejo de la epidemiología de las patologías atendidas.

En nuestro país todas las muestras provenientes de los 942 Sitios de Toma de Muestra (STM) distribuidos en las 18 RS son trasladadas al laboratorio de pesquisa y confirmación que se encuentra ubicado en Asunción, capital del país.

*Tratamiento.* El tratamiento precisa en la gran mayoría de las patologías tamizadas de la conformación de un equipo de especialistas. Usualmente el tiempo ideal para el inicio del tratamiento es a partir de los 15 días de vida, aunque algunas requieren que sea instaurado aún más precozmente. Este no solo debe cubrir la consulta con especialistas, debe también contemplarse la entrega de una canasta básica de medicamentos, todo lo cual debe ser considerado a la hora de incluir las patologías ya que los casos detectados son acumulativos, por lo que llegado un momento se debe considerar la manera de pasar los pacientes a otros centros de atención para su tratamiento.

*Fuentes de financiamiento.* En primer lugar se atenderá a la existencia o no de un presupuesto para el programa, el cual podría resultar insuficiente, recurriéndose ya sea al sector privado o a Organizaciones No Gubernamentales, como las propias asociaciones o fundaciones de padres.

En relación al grado de protección financiera, en Paraguay en el Artículo 3 de la Ley 2138/2003, se contempla en el Presupuesto General de la Nación el pago a todo el personal del nivel central y la compra de los reactivos, insumos y medicamentos así como el combustible para las capacitaciones de los STM, viáticos y la impresión de los materiales de toma de muestra. Pero se hace necesario asegurar el presupuesto para



que el aumento se de manera natural por año, más aún cuando la meta es lograr una cobertura universal.

### **Ejes o dimensiones contemplados para alcanzar la CUS en la DN**

*Amplitud.* Se refiere a la proporción de la población cubierta tanto para la detección como para el tratamiento. Además del conjunto de servicios de salud otorgados por el programa de DN en relación a los sitios de toma de muestra como entrega de medicamentos y otros insumos.

En Paraguay la amplitud o cobertura fue de 68,6% (73.398/106.946) en 2.013, y en el 2.014 alcanzó al 76,1% (85.000/111.677). Hasta la fecha se cuenta con 942 sitios de toma de muestra para el tamizaje distribuidos en las 18 regiones sanitarias. La apertura de nuevos STM es una de las estrategias más válidas para lograr la CUS, teniendo en cuenta que en el 2.013 se llegó a un 55% del total de instituciones de salud con apertura de STM en zonas de mayor pobreza.

*Expansión potencial.* Esta contempla los criterios para incluir nuevas patologías a un Programa, en primer lugar tomando en consideración los criterios de Wilson y Junger donde se menciona la necesidad de llevar a cabo estudios pilotos tanto para el inicio de un programa como para la inclusión de las patologías *a posteriori*, que permita conocer la incidencia en la población. También debe llevarse a cabo análisis costo-beneficio, lo cual no siempre es fácil, debido a que no se tienen datos certeros sobre el costo de personas afectadas que no han recibido tratamiento. En especial en los países en desarrollo donde la discapacidad aún resulta invisible por tanto o no se brinda atención o esta es insuficiente. La inclusión de las patologías a pesquisar en un programa de detección neonatal implica criterios que deben ser atendidos, para lo cual Wilson y Junger seleccionaron 10 criterios (34), adoptados en 1.968 por la Organización Mundial de la Salud y ellos son:

1. La patología debe dar lugar a una severa morbilidad física y/o mental o mortalidad si no se diagnostica precozmente en periodo neonatal.
2. La enfermedad no puede detectarse clínicamente en el periodo neonatal o existen grandes dificultades para ello.
3. Existe un tratamiento disponible efectivo o paliativo que mejore la calidad y/o expectativa de vida del paciente.
4. La incidencia de la enfermedad en la población debe ser relativamente alta por si sola o en combinación con aquellas que se detectan en el mismo proceso analítico.
5. El procedimiento analítico debe ser rápido, sensible, específico y de costo razonable.
6. Los beneficiarios de la inclusión de la enfermedad en los programas de detección neonatal deben ser: el niño en el primer lugar, pero también su familia y la sociedad.
7. Deben existir unidades de atención para el diagnóstico definitivo, el tratamiento y el seguimiento del paciente pediátrico hasta alcanzar la edad adulta.
8. Debe existir coordinación entre los centros de recolección de muestra, el laboratorio de tamizaje y los sitios encargados del tratamiento.
9. Los costos de detección, diagnóstico y tratamiento deben estar económicamente balanceados con respecto a los posibles costos de la atención médica completa.
10. La detección de casos debe ser un proceso continuo.

En Latinoamérica son cinco las patologías incluidas en el tamizaje, en Paraguay son tres. Ya se ha iniciado un estudio piloto para incluir los trastornos auditivos y se prevé otros para la galactosemia y la hiperplasia suprarrenal congénita, que están contemplados en el Panel Ampliado así como los estudios por Espectrometría de Masa en Tándem, que incluye la detección o sospecha de 30 posibles patologías así como los estudios neonatales de visión y de cardiopatías.

*Grado de protección financiera.* Los costos para los servicios de diagnóstico y tratamiento están garantizados en el Artículo 3 de la Ley 2138/2003, donde se estipula que el presupuesto para llevar adelante el PPFQRM será contemplado en el Presupuesto General de la Nación. Con el se cubre el pago a todo el personal del nivel central y la compra de los reactivos, insumos y medicamentos así como el combustible para las capacitaciones de los STM, viáticos y la impresión de los materiales de toma de muestra.

Un dato importante de mencionar en relación al grado de protección financiera, es que el PPFQRM desde su inicio y a lo largo de todos estos años no ha sido discontinuado por falta de reactivos ni de medicamentos para el tratamiento. Sin embargo, se ha instaurado la detección de manera selectiva para los análisis de la FQ, debido a que el tratamiento es altamente costoso y se debe medir la incorporación de nuevos casos.

## CONCLUSIONES

Son tres las patologías incluidas en el tamizaje neonatal en el Programa. Se están realizando proyectos pilotos para la incorporación de un mayor número de patologías considerando el costo beneficio que brinda la detección y tratamiento precoz de las patologías detectables por DN (35).

La incidencia de HC y PKU para el 2.014 era de 1 en 2.576 y 1 en 9.444 nacimientos, respectivamente. Las incidencias de estas dos patologías se han mantenido estables desde 1.999. La incidencia HC en nuestro país es la más alta de la región, lo cual es debido a la mediterraneidad del país con terrenos pobres en yodo, esta deficiencia ha sido y debe seguir siendo considerada como un grave problema de salud, como factor contribuyente al nacimiento de niños y niñas con HC (31,36).

En relación a la cobertura universal en salud, específicamente del Programa de detección neonatal en Paraguay el eje amplitud, definido por el porcentaje de RN tamizados en relación a la población registrada y la población estimada mostró un aumento altamente significativo de 0,4% en 1.999 a 76,1% en el 2.014. Esto demuestra los grandes esfuerzos realizados y existencia de voluntad política de los decisores hacia la universalización de la cobertura en la detección neonatal en Paraguay. Hubo diferencias significativas entre regiones sanitarias, lo que pone de manifiesto la existencia de brechas sustanciales entre distritos y departamentos.

Otro Eje de la CUS, la profundidad, evaluada a través de las patologías cubiertas por el programa en comparación a las incluidas en los programas a nivel de los países de Latinoamérica y otras instituciones a nivel nacional, mostró la necesidad de incluir otras patologías como trastornos auditivos, galactosemia y la hiperplasia suprarrenal congénita, que están previstas para el 2015. Tanto el método de detección como los tratamientos ofrecidos en el PPFQRM son los recomendados.

Los costos para los servicios de diagnóstico y tratamiento están garantizados en el Artículo 3 de la Ley 2138/2003. El PPFQRM desde su inicio y a lo largo de todos estos años no ha sido discontinuado por falta de reactivos ni de medicamentos para el tratamiento.

En conclusión, se puede decir que el Paraguay se están haciendo grandes esfuerzos encaminados hacia el logro de la cobertura universal en la detección neonatal. La cobertura sanitaria universal en la DN reduciría la morbimortalidad en la población afectada, permitiéndoles una vida normal tanto al individuo afectado como a sus familias y a la comunidad en la que éste se desenvuelve, permitiendo romper el círculo de la pobreza que nos indica que la discapacidad genera pobreza y la pobreza, discapacidad.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Organización Panamericana de la Salud. Informe Sobre la Salud. Investigación para una cobertura sanitaria universal; Geneva: OMS; 2013.
2. Rodin J, de Ferranti D. Universal health coverage: the third global health transition? *Lancet*, 2012;380 (9845):861-862. doi: [http://dx.doi.org/10.1016/S0140-6736\(12\)61340-3](http://dx.doi.org/10.1016/S0140-6736(12)61340-3) PMID:22959371.
3. Amarilla Gundín M, Arena Ansótegui J, Arrizabalaga Abásolo JJ, Díaz-Cadórñiga F, Donnay Candil S, Escobar del Rey F. Iodo y Salud en el Siglo XXI. Editorial Médicas. I. 2004.
4. World Health Organization. Assessment of Iodine Deficiency Disorders and Monitoring their Elimination. 2 ed. Geneva Switzerland: Department of Nutrition, World Health Organization, 2001.
5. Ascurra M, Rodríguez MS, Valenzuela A, Cabral M, Blanco F, Ortiz L, et al. Programa de Detección Neonatal del Paraguay. Experiencia de 13 años de Detección de hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria. *Gaceta Sanitaria* Vol 27. Especial Congreso 2. Setiembre 2013.
6. Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social, Dirección General de Programas de Salud, Programa de Prevención de la Fibrosis Quística y del Retardo Mental. (Acceso el 10 de junio del 2015). Disponible en: [http://www.mspbs.gov.py/pecito/wp-content/uploads/2015/06/guia-Fibrosis\\_FINAL-ult30AGOSTO.pdf](http://www.mspbs.gov.py/pecito/wp-content/uploads/2015/06/guia-Fibrosis_FINAL-ult30AGOSTO.pdf)
7. Morales Pérez P, Sánchez Zapardiel E. Capítulo 1. Identificación, estructura y expresión del Gen CFTR. En: Salcedo Posadas A, Gartner S, Girón Moreno RM, García MD, editores. Tratado de fibrosis quística. Madrid: Editorial Justim; 2012. p. 29-40.
8. Colombos MC, Cornejo VE, Raimann EB. Errores innatos en el metabolismo del niño. Editora Universitaria; 2010.
9. Dullak R, Rodriguez-Riveros MI, Bursztyn I, Cabral-Bejarano MS, Ruoti M, Paredes ME et al. Atención Primaria en Salud en Paraguay: panorámica y perspectiva. *Ciênc. saúde coletiva* [Internet]. 2011 [citado 2015 Sep 18];16(6):2865-75. Disponible en: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1413-81232011000600024&lng=en](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1413-81232011000600024&lng=en).
10. Organización Panamericana de la Salud. Redes integradas de servicios de salud: conceptos, opciones de Política y hoja de ruta para su implementación en las Américas. Washington DC; 2010.
11. Bickel H. Rationale of Neonatal Screening for Inborn Errors of Metabolism. In: Bickel H, Guthrie R, Hammersen G, eds. Neonatal Screening for Inborn Errors of Metabolism. Berlín: Springer, 1980. p. 1-6.
12. Therrell BL, Panny SR, Davidson A, Eckman J, Hannon WH, Henson MA, et al. U.S. Newborn Screening System Guidelines: Statement of the Council of Regional Networks for Genetic Services. *Screening*. 1992;1(2):135-47.
13. Pass KA, Lane PA, Fernhoff PM, Hinton CF, Panny SR, Parks JS, et al. U.S. Newborn Screening System Guidelines II: Follow-up of Children, Diagnosis, Management, and Evaluation Statement of the Council of Regional Networks for Genetic Services (CORN). *J Pediatr* 2000;137(4 suppl): S1-46.
14. World Health Organization. Constitution of the World Health Organization. En: Documentos básicos: suplemento. 45º ed. Geneva: World Health Organization; 2006
15. Declaración de Alma-Ata. Conferencia internacional sobre atención primaria de salud/Internet/; 1978 sep 6-12; Alma-Ata: URSS; 1978. /citado 12 oct. 2014/ Disponible en: [http://www.promocion.salud.gob.mx/dgps/descargas1/promocion/1\\_declaracion\\_deALMA\\_ATA.pdf](http://www.promocion.salud.gob.mx/dgps/descargas1/promocion/1_declaracion_deALMA_ATA.pdf)
16. World Health Organization (WHO). Resolution WHA58.33. Sustainable health financing, universal coverage and social health insurance. In: WHO. Volume 1. Resolutions and decisions 2005: Fifty-eighth World Health Assembly; 2005 May 16-25; Geneva. Geneva: World Health Organization; 2005.
17. World Health Organization. The world health report 2008: primary health care, now more than ever. Geneva: World Health Organization; 2008.
18. United Nations. Resolution adopted by the general assembly on 12 december 2012. sixty-seventh session. Agenda item 123, 2012. A/RES/67/81. S.I: United Nations; 2013.
19. Evans DB, Marten R, Etienne C. Universal health coverage is a development issue. *Lancet*. 2012 Sep 8; 380(9845):864-5. doi: 10.1016/S0140-6736(12)61483-4.
20. Dirección General de Estadística Encuestas y Censos (DGEEC). Compendio Estadístico. 2013.
21. Constitución Nacional del Paraguay sancionada por la Comisión Nacional Constituyente el 20 de junio de 1992. Asunción: Comisión Nacional Constituyente; 1992.
22. Dirección General de Estadística Encuestas y

- Censos (DGEEC). Salud. En: Principales resultados: Encuesta permanente de hogares 2013. Fernando de la Mora: DGEEC; 2014. p.23-6.
23. Instituto de Previsión Social. Información general; 2014. Acceso 15 de marzo de 2015. Disponible en: [Portal.ips.gov.py/portal/IpsWeb](http://portal.ips.gov.py/portal/IpsWeb)
24. Giménez E. Desafíos para una cobertura universal de salud en Paraguay: 7 propuestas para encender el debate sanitario. Asunción: Paraguay Debate; 2014. Serie: Nota de Política 14
25. Dirección General de Estadística Encuestas y Censos (DGEEC). Proyección de población por departamentos según sexo y grupos de edad. Período 2000-2050: Subsistema de información de estadísticas vitales. Fernando de la Mora: DIGIES, MSPyBS; 2005.
26. Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social, Instituto Nacional de Alimentación y Nutrición. Resolución 163/2009. / Internet/. /acceso 10 Feb. 2015/. Disponible en: <http://www.inan.gov.py/oldweb/decretosresoluciones.htm>.
27. Pass KA, Lane PA, Fernhoff PM, Hinton CF, Panny SR, Parks JS, et al. U.S. Newborn screening system guidelines II: Follow-up of children, diagnosis, management, and evaluation statement of the Council of Regional Networks for Genetic Services (CORN). *J Pediatr.* 2000 Oct;137(4 Suppl):S1-46.
28. Cómo entender la genética: Una guía para pacientes y profesionales médicos en la región de Nueva York y el Atlántico Medio. Genetic Alliance; The New York-Mid-Atlantic Consortium for Genetic and Newborn Screening Services. Washington (DC): Genetic Alliance; 2009 Jul 8.
29. Borrajo GJC. Pesquisa neonatal de enfermedades congénitas/Tesis Doctoral/. Universidad Nacional de la Plata. La Plata: Facultad de Ciencias Exactas. Departamento de Biología; 2011.
30. Therrell BL, Padilla DC, Loeber JG, Kneisser I, Saadallah A, Borrajo G, et al. Current status of newborn screening worldwide: 2015. *Semin Perinatol.* 2015;39(3):171-87.
31. Ascurra M, Ayala A, Rodríguez S, Cabrera T, Covis L, Jara York J, et al. Programa de prevención del retardo mental en Caacupé. *Pediatr. (Asunción);* 2001;28(1):33-6.
32. Queiruba G, Lemes A, Ferola C, Machado M, Queijo C, Garlo P, et al. Pesquisa Neonatal: lo que puede prevenir una gota de sangre. Montevideo: BPS, Centro de Estudios en Seguridad Social, Salud y Administración; 2010.
33. Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social. Programa de Prevención de la Fibrosis Quística y del Retardo Mental. Marco legal /Internet/. MSP y BS; /citado 7 oct. 2014/. Disponible en: <http://www.mspbs.gov.py/piecito/marco-legal/>
34. Wilson JM and Jungner G. Principles and Practice of Screening Disease. Geneva: World Health Organization; 1968.
35. Clayton EW. Issues in State Newborn Screening. *Pediatrics* 1992;90(4):641-5.
36. Dubuis JM, Glorieux J, Richer F, Deal CL, Dussault JH, Van Vliet G. Outcome of severe congenital hypothyroidism: closing the development gap with early high dose levothyroxine treatment. *J Clin Endocrinol Metab* 1996;8(1):222-7.