

NOMBRE DEL PROGRAMA: PESQUISA NEONATAL

 PROGRAMA NUEVO - VERSIÓN: 3
 SUBSECRETARÍA DE REDES ASISTENCIALES
 MINISTERIO DE SALUD

CALIFICACIÓN

Objetado técnicamente

I. ANTECEDENTES

PROPÓSITO

Recién Nacidos Vivos (RNV) aumentan la pesquisa temprana de enfermedades congénitas

DIAGNÓSTICO

Recién Nacidos Vivos presentan bajo nivel de pesquisa temprana de enfermedades congénitas

De acuerdo a datos publicados este año por OMS (OMS, 2022), se calcula que cada año, a nivel mundial 303.000 recién nacidos fallecen durante las primeras cuatro semanas de vida en el mundo debido a enfermedades congénitas. Estas afectan a un porcentaje de la totalidad de los RNV en el mundo, donde cada enfermedad tiene una descripción porcentual distinta.

Según la definición de enfermedad congénita publicada por la Organización Mundial de la Salud (OMS, 2022), estas corresponden a defectos de nacimiento, trastornos congénitos o malformaciones congénitas. Se trata de anomalías estructurales o funcionales, la mayoría debido a factores genéticos, como los trastornos metabólicos, que ocurren durante la vida intrauterina y se detectan durante el embarazo, en el parto o en un momento posterior de la vida.

En relación a las enfermedades congénitas, podemos mencionar que el concepto de pesquisa temprana se refiere a realizar el tamizaje para detectar las enfermedades congénitas en un rango que va desde las primeras 72 horas hasta los 28 días de vida del Recién Nacido. Esto se traduce a ejecutar en completitud las acciones individualizadas en la presente intervención.

La evolución de la pesquisa temprana en nuestro país, puede resumirse a:

- En Chile, en el año 1984 a través de un convenio entre el Ministerio de Salud y el Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos (INTA) de la Universidad de Chile, se inicia un plan para la ejecución un piloto de detección neonatal de Fenilquenonuria (PKU) en el área central de Santiago, con el objetivo de evaluar la factibilidad de implementar este programa a nivel nacional (Cornejo, 2012).
- En 1989 el INTA, en conjunto con el Servicio de Salud Metropolitano Occidente de Santiago en su área rural, inició un programa para el diagnóstico neonatal de PKU e Hipotiroidismo Congénito (HC) abarcando al 20% de la población de RN del país. Los resultados fueron categóricos; se encontró una incidencia para PKU de 1:14.640 RN y de 1:2.000 RN para el HC, hallazgos que permitieron establecer una relación costo-beneficio favorable, validando su implementación como programa Nacional (Cornejo, 1990).
- En 1992 el Ministerio de Salud de Chile dictaminó el inicio de un programa de pesquisa neonatal acotado a 2 enfermedades: PKU e HC, que se implementó progresivamente en las 13 regiones del país. Es en el año 1998 cuando el programa logró cubrir a todo el territorio nacional (Cornejo, 2010).

Este programa de pesquisa neonatal acotado a 2 enfermedades o parcial, se encuentra operativo a nivel nacional desde el año 1998, pero sigue excluyendo otras enfermedades congénitas de importancia clínica que deben ser pesquisadas oportunamente. Hasta la fecha, desde MINSAL desconocemos los resultados que ha obtenido este programa y no podrán incluirse como evidencia de la efectividad de la pesquisa temprana. En el presente proyecto, se considera incluir 24 nuevas enfermedades congénitas a ser pesquisadas en forma universal, lo que ampliaría el programa de pesquisa a un total de 26.

Por último, cabe mencionar que desde el año 2002, el INTA cuenta con la tecnología necesaria para realizar esta pesquisa ampliada y hasta la fecha, ya han analizado más de 70.000 muestras en modalidad privada o pago por prestación de servicios a quienes deseen o requieran realizarlo y puedan financiarlo, esto causa cierta exclusión por nivel socioeconómico, ya que quienes puedan pagarlo acceden al examen ampliado de 26 enfermedades, mientras que los usuarios del Sistema Público de Salud, en su mayoría beneficiarios de FONASA sólo pueden acceder a la pesquisa parcial de 2 enfermedades.

ESTRUCTURA Y GASTO POR COMPONENTES			
Componente	Gasto estimado 2023 (Miles de \$ 2022)	Producción estimada 2023 (Unidad)	Gasto unitario estimado 2023 (Miles de \$ 2022)
Pesquisa de 24 enfermedades congénitas en el recién nacido	637.429	55.000 (Muestras de sangre de recién nacidos analizadas)	11,59
Gasto Administrativo	17.401		
Total	654.830		
Porcentaje gasto administrativo	3%		

POBLACIÓN Y GASTO

Tipo de Población	Descripción	2023 (cuantificación)
Población Potencial	Recién Nacidos Vivos en todo el territorio nacional	237.015 Personas
Población Objetivo		Programa Universal *
Población Beneficiaria	<p>Ubicados en el universo de la población potencial, se considerará población beneficiaria a todo RNV menor de 28 días de edad nacido en maternidades de establecimientos públicos y privados del país, independiente se su afiliación a sistema previsional. Esta cantidad real de nacimientos anuales, permitirá ir renovando año a año a nuestra población beneficiaria.</p> <p>El mecanismo utilizado para priorizarlos será al momento del parto, donde según protocolo establecido, el equipo de salud tratante deberá obtener una muestra de sangre del recién nacido, la cual será enviada al Laboratorio de Referencia correspondiente para su procesamiento.</p> <p>Para efectos de la elaboración de este proyecto, el programa contempla una expansión gradual, alcanzando cobertura universal a todos (100%) los niños/as que nacen en el país a 4 años plazo:</p> <ul style="list-style-type: none"> • El primer año (2023), se realizará la pesquisa neonatal a 55.000 Recién Nacidos Vivos (RNV) que corresponden al 50% de los niños/as que nacen en maternidades de establecimientos públicos y privados de los 6 Servicios de Salud de la Región Metropolitana. • El segundo año (2024) se amplía la cobertura del programa al 100% de los RNV (105.821 muestras) que nacen en establecimientos públicos y privados de los 6 Servicios de Salud de la Región Metropolitana. <p>La razón de priorizar esta región responde a la actual capacidad operativa instalada, ya que, en esta región se ubica el Laboratorio de Pesquisa Neonatal del Hospital San Juan de Dios del Servicio de Salud Metropolitano Occidente que ejecuta gran parte de los exámenes de pesquisa de fenilketonuria e hipotiroidismo congénito del país.</p> <p>Por otra parte, es importante mencionar que, de acuerdo a informes de migración entregados por INE, se evidencia que el mayor número de migrantes establecidos se encuentra radicado en la Región Metropolitana y presentan un nivel socioeconómico bajo, lo que caracteriza situación de vulnerabilidad sanitaria y con dificultad de acceso a prestaciones de salud complejas como ésta.</p> <ul style="list-style-type: none"> • El tercer año (2025) se amplía la cobertura del programa al 75% de los RNV del país (177.762 muestras) • Al cuarto año (2026) se ampliará la pesquisa neonatal al 100% de los RNV (237.015 muestras) del país independiente del su sistema previsional. <p>La expansión a regiones a partir del segundo año de implementación, se justifica con la entrada en operaciones del segundo Laboratorio de Pesquisa Neonatal ubicado en Hospital Guillermo Grant Benavente del Servicio de Salud Concepción.</p> <p>Por último, cabe mencionar que una vez implementado al 100% de tamizaje a nivel nacional a partir de 2026 en adelante, estas prestaciones deberán seguir siendo realizadas al 100% de los RNV que nazcan en Chile anualmente, como una política permanente en el tiempo del Estado.</p>	Programa Universal *

* El programa no cuenta con población objetivo, dado que es universal.

Gasto por beneficiario 2023 (Miles de \$2022)	Cuantificación de Beneficiarios			
	2023 (Meta)	2024	2025	2026
3 por cada beneficiario (Personas)	55.000	105.821	177.762	237.015

Concepto	2023
Cobertura (Objetivo/Potencial)	100%
Cobertura (Beneficiarios/Objetivo)	23%

INDICADORES A NIVEL DE PROPÓSITO			
Nombre del Indicador	Fórmula de Cálculo	Dimensión	2023 (Estimado)
Porcentaje de recién nacidos vivos que se les realiza la pesquisa neonatal antes de las 72 horas de vida	$(N^{\circ} \text{ RNV que se les realiza la pesquisa neonatal antes de las 72 horas de vida en el año } t / \text{total de RNV a los que se les realiza la pesquisa neonatal de las 24 patologías congénitas en el año } t) * 100$	Eficacia	100%
Porcentaje de Recién Nacidos Vivos (RNV) derivados oportunamente a inicio de tratamiento y seguimiento	$(N^{\circ} \text{ de RNV derivados oportunamente a inicio de tratamiento y seguimiento en el año } t / N^{\circ} \text{ de RNV que se les realiza pesquisa de las 24 patologías congénitas en el año } t) * 100$	Eficacia	0%

INDICADORES A NIVEL DE COMPONENTES			
Nombre del Indicador	Fórmula de Cálculo	Dimensión	2023 (Estimado)
Porcentaje de muestras analizadas de Recién Nacidos Vivos (RNV) para pesquisa de 24 enfermedades congénitas	$(N^{\circ} \text{ de muestras analizadas para pesquisa de 24 enfermedades congénitas en el año } t / N^{\circ} \text{ de muestras enviadas para pesquisa de 24 enfermedades congénitas en el año } t) * 100$	Eficiencia	100%

II. EVALUACIÓN

EVALUACIÓN GENERAL

El programa no cumple en términos de atingencia (pertinencia del diseño del programa para resolver el problema o la necesidad, en relación a la población que se ve afectada por dicho problema), coherencia (relación o vínculo entre sus objetivos, población a atender y su estrategia de intervención), ni en términos de consistencia (relación entre el diseño planteado y su posterior ejecución, analizada a partir de la definición de indicadores, del sistema de información y los gastos planificados). Se requiere que la institución proponente profundice en la especificación de ciertos elementos que se indican en adelante.

Atingencia: Se evidencia una limitada pertinencia del diseño del programa para resolver el problema o la necesidad identificada en relación con la población que se ve afectada. Se requiere revisar la cuantificación de la población beneficiaria, la definición de la causa, así como presentar resultados de las experiencias que avalan este tipo de intervención.

Coherencia: Se observa una limitada relación entre los objetivos (fin, propósito y componentes), la población a atender y la estrategia de intervención propuesta. Se debe corregir el enunciado del fin, del propósito y revisar la descripción del componente.

Consistencia: Se observa una limitada relación entre el diseño y su posterior ejecución, analizada a partir de los indicadores y los gastos planificados. Se requiere incluir información relacionada con las proyecciones de todos los indicadores, así como corregir la dimensión del indicador complementario.

EVALUACIÓN POR ÁMBITO

Diagnóstico de la Necesidad del Programa: En la evolución del problema se menciona que "Este programa de pesquisa neonatal acotado a 2 enfermedades o parcial, se encuentra operativo a nivel nacional desde el año 1998, pero sigue excluyendo otras enfermedades congénitas

de importancia clínica que deben ser pesquisadas oportunamente. Hasta la fecha, desde MINSAL desconocemos los resultados que ha obtenido este programa y no podrán incluirse como evidencia de la efectividad de la pesquisa temprana". Al respecto, surge la duda de cómo el programa se hará cargo de contar con resultados para la medición de resultados, considerando que desde 1998 se encuentra operativo. La causa que origina el problema hace referencia a la escasa capacidad instalada en los Establecimientos Hospitalarios de la Red Asistencial. No obstante, esta causa no es la que se identifica en la provisión del componente del programa, la cual hace referencia a "la exposición de recién nacidos vivos a la pesquisa tardía de enfermedades congénitas, que causan discapacidades del tipo mental y física que se mantienen de por vida". Se debe revisar la coherencia a través del formulario. La evidencia de experiencias nacionales o internacionales presentada, si bien da cuenta del tipo de pesquisas realizados en diversos países y se menciona que Chile ha quedado atrás porque sólo realiza dos tipos, no se señalan los resultados que estas pesquisas han tenido, de manera de justificar la inclusión de las 24 pesquisas adicionales.

Objetivo del Programa y Población: La definición del fin del programa se encuentra en un nivel jerárquico superior al propósito. Sin embargo, se sugiere eliminar la referencia a que la mejora se espera sólo en "usuarios de la Red Pública de Salud". En el enunciado del propósito se debe corregir la redacción de su definición ya que, tal como está planteada, se interpreta que los Recién Nacidos Vivos son quienes realizan la pesquisa temprana de enfermedades congénitas. En este sentido se sugiere plantearlo de manera inversa a como está planteado el problema. Respecto a la cuantificación de la población beneficiaria, si bien se mencionan los criterios de expansión gradual, no se considera correcta su cuantificación para los años 2025 y 2026, debido a que en este último año se debe incluir al total de los RNV de ese año y no a los del año 2023. Según lo presentado la población objetivo del año 2023 es 237.015, número que equivaldría al 100% de los RNV del 2026. Se requiere revisar y ajustar.

Estrategia del Programa: Para el componente del programa "Pesquisa de 24 enfermedades congénitas en el recién nacido", se requiere modificar su nombre, considerando que ahora se pesquisarán 26 pesquisas. Además, la causa identificada no corresponde a lo expuesto en el apartado de diagnóstico, por lo que se requiere homologar. Se reitera comentario sobre que los enfoques de Derechos Humanos se encuentran parcialmente descritos. Más allá de que la pesquisa de las patologías se realice para cada uno de los grupos que se presentan, la incorporación de perspectivas específicas exige un análisis de las distintas formas de discriminación y la integración de acciones destinadas a abordarlas por parte del programa.

Indicadores: Respecto a los indicadores de propósito y complementario se requiere indicar en qué se basó la estimación para los años 2023 y 2024, ya que lo señalado sólo hace referencia al por qué se escogieron los indicadores presentados. En el caso del indicador complementario se debe corregir la dimensión, ya que ésta corresponde a eficacia y no a eficiencia.