

## PROCOLO 2019

Diagnóstico y Tratamiento basado en Idursulfasa para personas con Enfermedad de Mucopolisacaridosis Tipo II

Para el Otorgamiento de las Prestaciones que cuentan con el Sistema de Protección Financiera para Diagnósticos y Tratamientos de Alto

Subsecretaría de Salud Pública - División de Planificación Sanitaria  
Departamento de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basada en Evidencia

La ley Nº20.850 Crea un Sistema de Protección Financiera para Diagnósticos y Tratamientos de Alto Costo y otorga cobertura financiera universal a diagnósticos, medicamentos, dispositivos de uso médico y alimentos de alto costo de demostrada efectividad, de acuerdo a lo establecido en los protocolos respectivos, garantizando que los mismos sean accesibles en condiciones de calidad y eficiencia.

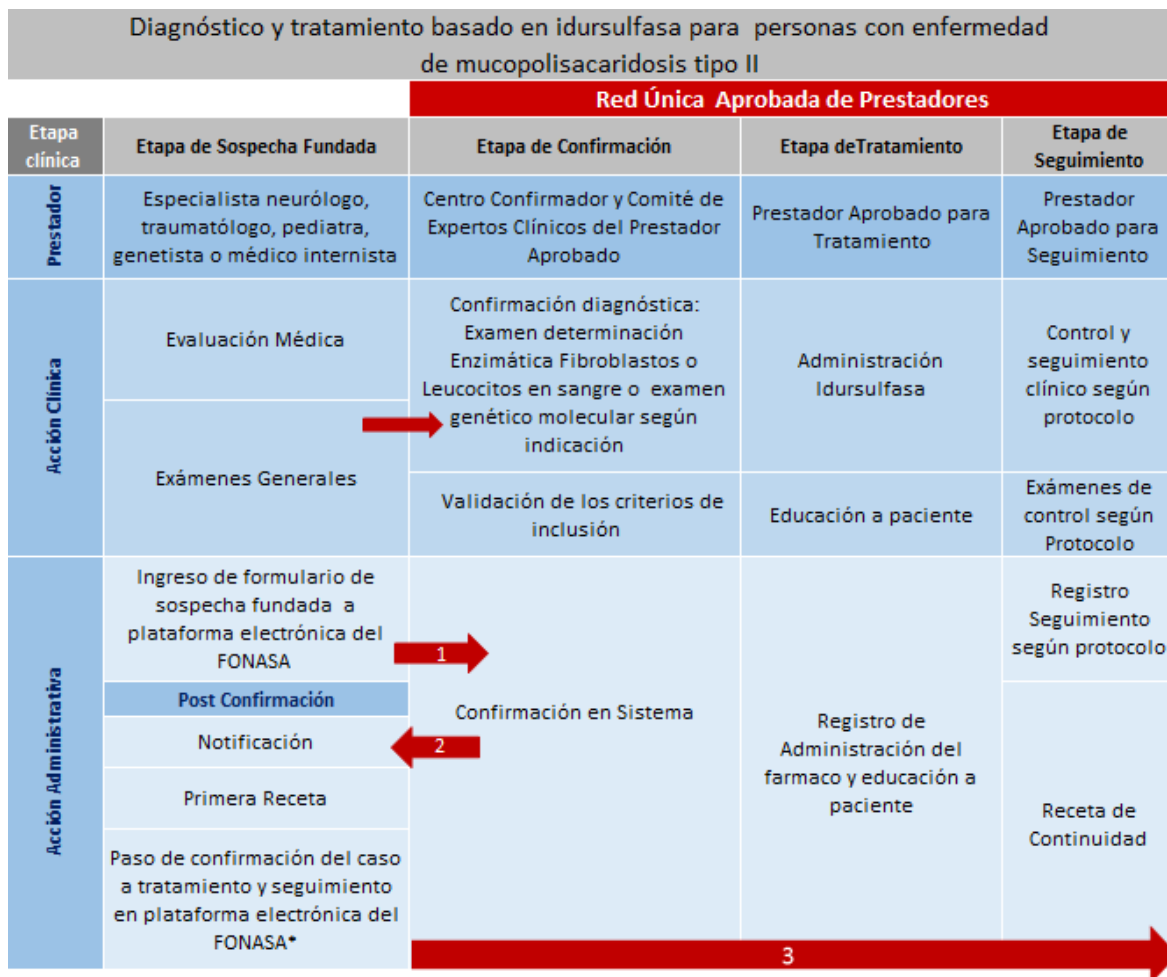
Versión del documento: Tercera edición. Junio de 2019

Diseño y Diagramación Protocolos 2019: Lilian Madariaga S. Departamento de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basada en Evidencia. Subsecretaría de Salud Pública, Ministerio de Salud

## ÍNDICE

DIAGRAMA DE FLUJO DE RED DE ATENCIÓN.....	4
PROCESO CLÍNICO DE ATENCIÓN.....	5
ANTECEDENTES DEL PROBLEMA DE SALUD.....	7
OBJETIVO GENERAL.....	8
OBJETIVOS ESPECÍFICOS.....	8
ÁMBITOS DE LA APLICACIÓN.....	8
POBLACIÓN OBJETIVO.....	8
DEFINICIÓN DE LA TECNOLOGÍA.....	8
MANEJO CLÍNICO.....	9
AUTORIZACIÓN DE COBERTURA DE TRATAMIENTOS.....	13
REQUISITOS DE INFORMACIÓN.....	13
ANEXO 1. CONSENTIMIENTO INFORMADO.....	14
GRUPO ELABORADOR.....	18
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	21

## DIAGRAMA DE FLUJO DE RED DE ATENCIÓN



### Garantía Financiera:

#### Prestaciones garantizadas:

**b.1. Confirmación diagnóstica indispensable:** Examen de medición de la actividad enzimática en fibroblastos o leucocitos, o examen genético molecular según indicación.

**b.2. Tratamiento:** Terapia de reemplazo enzimático con idursulfasa.

#### Garantía de Oportunidad:

1.- Para el examen de medición de la actividad enzimática en fibroblastos o leucocitos: Con sospecha clínica fundada, el procesamiento de la muestra y su resultado se realizará dentro del plazo de 20 días desde la recepción del formulario de sospecha fundada y la muestra de leucocitos para determinación enzimática en la institución confirmadora. En caso de existir dos exámenes de determinación de actividad enzimática con resultado indeterminado, se debe realizar un examen genético molecular en un plazo de 90 días.

2.- Inicio de tratamiento: Con confirmación diagnóstica, el inicio del tratamiento con idursulfasa se realizará en un plazo de 60 días.

3.- Continuidad de atención y control, en conformidad a lo prescrito por el médico para el caso específico.

#### Seguimiento:

El seguimiento se realizará conforme lo establecido en este protocolo

\*Será responsabilidad del médico que genera la solicitud, notificar mediante el "formulario de constancia información al paciente Ley Ricarte Soto", y pasar al beneficiario de la Ley desde la etapa de confirmación a la etapa de tratamiento y seguimiento en la plataforma dispuesta por FONASA, desde la etapa de confirmación a la etapa de tratamiento seguimiento, una que el caso haya sido confirmado por el Comité de Expertos Clínicos del Prestador Aprobado.

## PROCESO CLÍNICO DE ATENCIÓN

El proceso clínico considerado para las condiciones específicas de salud incorporadas a la Ley, se encuentra establecido en los protocolos, flujos de atención y documentos asociados para su implementación.

Las condiciones específicas de salud ingresadas en el Sistema de Protección Financiera para Diagnósticos y Tratamientos de Alto Costo vigentes, pueden organizarse en dos grupos o flujos diferentes de acuerdo a la naturaleza de la garantía. Existiendo así, un grupo de condiciones específicas de salud que requieren ser confirmadas a través de algún método diagnóstico, el cual también puede estar garantizado, y el otro grupo que ya cuenta con un diagnóstico, cuyos potenciales beneficiarios(as) solicitan una terapia de segunda línea o de mayor complejidad terapéutica. Dichas solicitudes serán analizadas por el Centro Confirmador y el Comité de Expertos Clínicos del Prestador Aprobado<sup>1</sup> que validará o no este requerimiento.

El flujo de atención para esta condición de salud, se organizará en cuatro etapas:

- 1. Sospecha Fundada**
- 2. Confirmación Diagnóstica**
- 3. Tratamiento**
- 4. Seguimiento**

### Sospecha Fundada

En personas con sospecha de mucopolisacaridosis II y que deseen voluntariamente acceder a los beneficios de la ley N° 20.850, será el médico tratante neurólogo, pediatra, traumatólogo, genetista o médico internista quien deberá generar la sospecha fundada a través del formulario correspondiente para este fin, disponible en la plataforma electrónica del FONASA.

El médico que genera la solicitud será responsable de la información entregada, la que podrá ser objeto de auditoría.

### Confirmación Diagnóstica

Esta etapa consiste en la confirmación del diagnóstico de mucopolisacaridosis II a través del examen de medición de la actividad enzimática en fibroblastos o leucocitos o examen genético molecular. Además consiste en la validación de la solicitud del fármaco idursulfasa, como

---

<sup>1</sup> Comité de Expertos Clínicos del Prestador Aprobado: La conformación del Comité de Expertos Clínicos del Prestador Aprobado cumple con el propósito de proporcionar asesoría, conocimientos de alto nivel y experiencia especializada, en materias específicas relacionadas con el quehacer clínico de los miembros. Su principal función es ser el grupo revisor y validador de acuerdo a criterios establecidos en los Protocolos de las solicitudes de tratamiento de alto costo para los problemas definidos en la Ley.

tratamiento para las personas con mucopolisacaridosis II, por parte del Centro Confirmador y Comité de Expertos Clínicos del Prestador Aprobado de acuerdo a los criterios establecidos en este protocolo. Este Comité validará o no las solicitudes de acuerdo a los antecedentes presentados.

Una vez confirmada la persona como beneficiario(a) de la Ley, el médico que genera la solicitud deberá notificarlo(a), emitirá la receta para el inicio de la terapia y en conjunto asignarán un establecimiento dentro de la Red de Prestadores Aprobados<sup>2</sup> para el tratamiento y seguimiento.

### **Tratamiento**

Esta etapa consiste en la administración del fármaco idursulfasa al beneficiario(a) como tratamiento para la mucopolisacaridosis II, por un prestador aprobado lo más cercano posible al domicilio del beneficiario(a). Las prestaciones asociadas a la administración del medicamento no se encuentran cubiertas por la ley N° 20.850, por lo que deberán ser cubiertas por los seguros de salud correspondientes, acorde al plan de salud del beneficiario(a).

### **Seguimiento**

Para esta condición de salud, las prestaciones de seguimiento no se encuentran garantizadas por lo que deberán ser cubiertas por los seguros de salud correspondientes, acorde al plan de salud del beneficiario(a). Sin embargo, son fundamentales para la integralidad del proceso de atención.

El seguimiento deberá ser realizado e ingresado a la plataforma electrónica del FONASA, dispuesta para este fin, por el médico del prestador aprobado para esta etapa, quién será responsable de todo cambio, suspensión transitoria o definitiva del medicamento.

El Ministerio de Salud coordinará la derivación de los(las) beneficiarios(as) de la Ley, que se encuentran en establecimientos que no pertenezcan a la Red de Prestadores Aprobados, para las etapas de tratamiento y seguimiento.

---

<sup>2</sup> Prestador Aprobado: Corresponde a cualquier persona natural o jurídica, establecimiento o institución, que se encuentre aprobada, conforme a lo dispuesto en el decreto N° 54 del Ministerio de Salud de 2015, que aprueba Reglamento que Establece Normas para el Otorgamiento y Cobertura Financiera de los Diagnósticos y Tratamientos incorporados al sistema establecido en la Ley N° 20.850.

## ANTECEDENTES DEL PROBLEMA DE SALUD

Las mucopolisacaridososis son un grupo de errores innatos del metabolismo, que se caracterizan por la acumulación progresiva de glicosaminoglicanos a nivel celular. Corresponden al grupo de las enfermedades de depósito lisosomal y se caracterizan por ser condiciones poco frecuentes, multisistémicas y de carácter progresivo (1).

La mucopolisacaridososis tipo II o Síndrome de Hunter, descrita inicialmente en el año 1917 por el Dr. Charles Hunter (2), corresponde a un trastorno hereditario que presenta un patrón ligado al cromosoma X y es causada por el déficit de la enzima iduronato sulfatasa, que participa en la degradación de dermatán sulfato y heparán sulfato. A pesar de ser una enfermedad que por su patrón hereditario afecta a varones, se han descrito casos en mujeres debido a la inactivación del cromosoma X (1).

En la mucopolisacaridososis tipo II (MPS tipo II), se acumulan cantidades perjudiciales de glucosaminoglucanos (GAGs) dermatán y heparán sulfato en la matriz extracelular del tejido conectivo. Esta acumulación es progresiva, por lo que con el tiempo los síntomas se evidencian con mayor severidad. El fenotipo es heterogéneo, en el inicio y en la progresión, por lo que el abanico de cuadros clínicos es amplio, oscilando entre los dos extremos más reconocidos, la forma leve o atenuada y la severa (3).

Las manifestaciones clínicas más frecuentes de las personas con MPS tipo II incluyen:

- Obstrucción en grado variable de la vía aérea.
- Deformidades esqueléticas.
- Cardiomiopatía.
- En la mayoría de las personas, deterioro neurológico de severidad variable.

Estas personas, debido al complejo cuadro clínico, necesitan el manejo por un equipo multidisciplinario con experiencia en el tratamiento de esta enfermedad.

La incidencia de la enfermedad se calcula actualmente en 1 por 132.000 nacidos vivos varones aproximadamente, según el reporte de algunos estudios europeos o de 1 por 68.000 a 320.000 recién nacidos vivos varones, según distintas series (3).

## **OBJETIVO GENERAL**

Entregar orientaciones a los equipos de salud para estandarizar el diagnóstico, manejo clínico, tratamiento farmacológico con idursulfasa y seguimiento en beneficiarios (as) de la ley N° 20.850 con mucopolisacaridosis tipo II.

## **OBJETIVOS ESPECÍFICOS**

- Estandarizar el método diagnóstico de la mucopolisacaridosis II a través del examen de medición de la actividad enzimática en fibroblastos o leucocitos y examen genético cuando corresponda.
- Estandarizar los criterios de inicio y la población objetivo de la terapia con idursulfasa para personas con mucopolisacaridosis II.
- Estandarizar el tratamiento y seguimiento de los beneficiarios(as) de la ley N° 20.850 con mucopolisacaridosis II que requieren terapia con idursulfasa.

## **ÁMBITOS DE LA APLICACIÓN**

Dirigido a profesionales del equipo de salud que otorgan prestaciones a beneficiarios(as) de la ley N° 20.850 para este problema de salud.

## **POBLACIÓN OBJETIVO**

Personas con sospecha fundada o diagnóstico confirmado de mucopolisacaridosis II.

## **DEFINICIÓN DE LA TECNOLOGÍA**

La idursulfasa es una forma purificada de la enzima lisosomal iduronato-2-sulfatasa, producida en una línea de células humanas, que cataboliza los glicosaminoglicanos para evitar que se acumulen progresivamente en las células. Su administración es por vía endovenosa por bomba de infusión continua, monitoreando los signos vitales mientras dure la administración<sup>1</sup>.



## **MANEJO CLÍNICO**

### **Garantía de Protección Financiera**

#### **Prestaciones garantizadas:**

- Confirmación diagnóstica indispensable: Examen de medición de la actividad enzimática en fibroblastos o leucocitos, o examen genético molecular según indicación.
- Tratamiento: Terapia de reemplazo enzimático con idursulfasa.

#### **Garantía de Oportunidad:**

- Para el examen de medición de la actividad enzimática en fibroblastos o leucocitos: Con sospecha clínica fundada, el procesamiento de la muestra y su resultado se realizará dentro del plazo de 20 días desde la recepción del formulario de sospecha fundada y la muestra de leucocitos para determinación enzimática en la institución confirmadora. En caso de existir dos exámenes de determinación de actividad enzimática con resultado indeterminado, se debe realizar un examen genético molecular en un plazo de 90 días.
- Inicio de tratamiento: Con confirmación diagnóstica, el inicio del tratamiento con idursulfasa se realizará en un plazo de 60 días.
- Continuidad de atención y control, en conformidad a lo prescrito por el médico para el caso específico.

#### **Confirmación Diagnóstica:**

**El diagnóstico de mucopolisacaridosis II se fundamenta en la realización de un examen diagnóstico que consiste en la determinación de actividad enzimática en fibroblastos o leucocitos en sangre que busca medir la actividad deficiente de la enzima iduronato sulfatasa. En caso de existir dos exámenes de determinación de actividad enzimática con resultado indeterminado, se debe realizar un examen genético molecular.**

#### **Criterios de Inclusión**

Los criterios de inclusión para el tratamiento con idursulfasa para personas con mucopolisacaridosis II, es el siguiente:

- Deficiencia en la cuantificación de la actividad enzimática de iduronato sulfatasa evidenciada a través del examen diagnóstico establecido en este protocolo, en la presencia de actividad normal de al menos alguna otra sulfatasa (6). De acuerdo a lo

anterior, se debe tomar una segunda determinación en otra sulfatasa, generalmente arilsulfatasa A o B, para descartar la deficiencia múltiple de sulfatasas (7).

- Consentimiento Informado.

### Criterios de Exclusión

Los criterios de **exclusión** del tratamiento con mucopolisacaridosis II para personas con idursulfasa, son los siguientes:

- Persona con cuadro neurológico severo (discapacidad intelectual severa, imposibilidad de deambulación).
- En caso de contraindicación clínica, según criterio del médico tratante.

### Tratamiento

Para el tratamiento con idursulfasa en personas con mucopolisacaridosis II el esquema de reemplazo enzimático (TRE) con idursulfasa es el siguiente (3–5) es el siguiente:

- **Dosis:** 0,5 mg/kg por vía endovenosa, una vez por semana. En niños menores de 5 años quedará a criterio del médico tratante su indicación.
- **Administración:** Por vía endovenosa, debe realizarse por medio de bomba de infusión continua, durante 3 a 4 horas a una velocidad de administración de 8 ml/h, con incrementos de 8 ml cada 15 minutos hasta alcanzar entre 80 a 100 ml por hora como máximo. Es importante realizar un monitoreo de signos vitales durante toda la administración.

Se debe considerar la premedicación con antipirético y antihistamínico en caso de ser necesario.

En caso de requerir ajuste de terapia por cambio en el peso del beneficiario(a) se deberá solicitar al Comité de Expertos clínicos del Prestador Aprobado, entregando la información sobre la medición antropométrica y la evaluación osteoarticular registrada a través de los controles de seguimiento.

### Criterios de Continuidad de Tratamiento

Para todas aquellas personas con diagnóstico de mucopolisacaridosis II, que al momento de solicitar el ingreso al Sistema de Protección Financiera creado por la ley Nº 20.850, ya cuenten como parte de su tratamiento con idursulfasa y que cumplan con los criterios de inclusión establecidos en este protocolo, será el médico tratante quién deberá enviar el formulario de

solicitud de tratamiento a través de la plataforma electrónica del FONASA para que sea revisado por el Comité de Expertos Clínicos del Prestador Aprobado.

Este comité validará o no las solicitudes de acuerdo a los antecedentes presentados.

### **Criterios de Suspensión de Tratamiento**

Los criterios de **suspensión** transitoria del tratamiento con mucopolisacaridosis II para personas con idursulfasa son los siguientes:

- Embarazo y lactancia, según indicación médica.
- Persona con cuadro neurológico severo (discapacidad intelectual severa, imposibilidad de deambulación) posterior al inicio del tratamiento.
- Ocurrencia de efectos adversos moderados o graves a la terapia de reemplazo enzimático.
- En caso de contraindicación clínica

### **Seguimiento**

El seguimiento del tratamiento con idursulfasa en personas con mucopolisacaridosis II, requiere de la evaluación periódica por parte de un equipo multidisciplinario según requerimiento clínico del beneficiario(a), a lo menos cada 12 meses con la finalidad de evaluar la respuesta al tratamiento farmacológico y la presencia de reacciones adversas al medicamento (RAM).

En estos controles se aplicarán mediciones de actividad clínica y registro de reacciones adversas notificables de la Terapia de reemplazo enzimático con idursulfasa, en función de los criterios, procedimiento y plazos establecidos por el Sistema de Farmacovigilancia del Instituto de Salud Pública (ISP)<sup>3</sup>. El médico tratante será el encargado de enviar el Formulario de Notificación de Reacciones Adversas al ISP y, paralelamente, deberá enviar copia de dicho formulario al Comité de Expertos Clínicos del Prestador Aprobado, a través de la plataforma electrónica del FONASA para la ley N°20.850.

---

<sup>3</sup> Sistema de Farmacovigilancia del Instituto de Salud Pública. Disponible en:  
[http://www.ispch.cl/anamed/subdeptodispositivos\\_medicos/seccion\\_tecnovigilancia\\_rol\\_profesional](http://www.ispch.cl/anamed/subdeptodispositivos_medicos/seccion_tecnovigilancia_rol_profesional)

El seguimiento sugerido se encuentra descrito en la siguiente tabla:

Tabla Nº1. Seguimiento de personas con mucopolisacaridosis II en tratamiento con idursulfasa

<b>Evaluaciones recomendadas y periodicidad</b>		
<b>Evaluaciones recomendadas:</b>	<b>6 a 12 meses</b>	<b>Anual</b>
Antropometría	X	
Evaluación Osteomuscular		X
Evaluación Neurocognitiva		X
Evaluación Cardiológica		X
Evaluación Visceromegalia		X
Evaluación de Apnea obstructiva del sueño		X
Evaluación Respiratoria (espirometría)		X
Evaluación Auditiva (audiometría, impedanciometría)		X
Evaluación Visual (opacidad corneal, agudeza visual, presión intraocular)		X
Excreción GAG urinario		X

## **AUTORIZACIÓN DE COBERTURA DE TRATAMIENTOS**

La validación de la indicación del tratamiento por parte del Comité de Expertos Clínicos del Prestador Aprobado, se hará sobre la base de la evaluación de los antecedentes dispuestos en la etapa de Sospecha Fundada, requiriéndose para ello la siguiente documentación:

- Formulario de Sospecha Fundada.
- Notificación de la Confirmación Diagnóstica.
- Resultado de examen confirmatorio.
- Antecedentes y documentos requeridos en este protocolo.

Los antecedentes clínicos que motiven la postulación deben estar adecuadamente registrados en la ficha clínica. La veracidad de estos antecedentes es certificada por el médico que hace la solicitud y podrán ser objeto de auditoría.

La autorización de uso de la terapia establecida en este protocolo es de uso exclusivo para el beneficiario(a). Las personas no podrán hacer un uso distinto de esta medicación a la indicada en la prescripción médica.

## **REQUISITOS DE INFORMACIÓN**

Los requisitos de información para postular a los potenciales beneficiarios(as) al Sistema de Protección Financiera de la ley 20.850, se encuentran disponibles en el sistema informático dispuesto por el FONASA, <http://www.fonasa.cl>. La información solicitada para cada condición específica de salud, se encuentra acorde a lo establecido en cada protocolo, la cual deberá ser digitada de manera electrónica.

## ANEXO 1. CONSENTIMIENTO INFORMADO

### DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO BASADO EN IDURSULFASA PARA PERSONAS CON ENFERMEDAD DE MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO II

Fecha: \_\_\_\_\_

Nombre del beneficiario: \_\_\_\_\_ C.I.: \_\_\_\_\_

Edad: \_\_\_\_\_ Domicilio: \_\_\_\_\_ Tel.: \_\_\_\_\_

Nombre del Médico: \_\_\_\_\_ C.I.: \_\_\_\_\_

#### ¿QUÉ ES LA MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO II?

La mucopolisacaridosis tipo II es una enfermedad hereditaria del grupo de las enfermedades de depósito lisosomal que afecta múltiples sistemas, entre ellos el esquelético (baja estatura, deformidades en los huesos), cardíaco (corazón grande, compromiso de las válvulas del corazón), oftalmológico (opacidades de la córnea), visceral (hígado grande), oído y garganta (amígdalas y adenoides aumentadas de tamaño, apneas del sueño, ronquido al dormir), neurológico (compresión de la medula espinal por un engrosamiento de las membranas que envuelven el sistema nervioso llamadas meninges, hidrocefalia, discapacidad intelectual en grado variable). La terapia de reemplazo enzimático es el único tratamiento específico disponible para esta condición, ya que trata la causa de la enfermedad. Si bien no es una terapia curativa, logra frenar el depósito de las sustancias que se acumulan (mucopolisacáridos) mejorando algunos de los síntomas. En estudios clínicos (los trabajos científicos que llevaron a la aprobación de su uso en humanos), esta terapia ha demostrado mejorar la capacidad de desplazamiento, así como disminuir el tamaño del hígado y un aumento en la eliminación por la orina de la sustancia acumulada (mucopolisacáridos). La evidencia que existe hoy en día no ha logrado demostrar la mejoría de aspectos como las alteraciones oftalmológicas (opacidad corneal) o neurológicas. Esta terapia se recibe por infusiones endovenosas que duran entre 2 a 4 hrs, de forma semanal y de por vida.

Todo beneficiario(a) con mucopolisacaridosis tipo II podrá hacer uso del beneficio específico de inicio de tratamiento con idursulfasa.

## **COBERTURA FINANCIERA DEL “DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO BASADO EN IDURSULFASA PARA PERSONAS CON ENFERMEDAD DE MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO II”**

Tomo conocimiento que el acto médico Tratamiento de la mucopolisacaridosis tipo II con idursulfasa se realiza con cobertura financiera de la ley Nº 20.850 (en adelante Ley Ricarte Soto)

La Ley Ricarte Soto es un Sistema de Protección Financiera para Diagnósticos y Tratamientos de Alto Costo, creado por el decreto ley Nº 20.850 del 01 de Junio de 2015, cuya misión es otorgar cobertura financiera a todos los usuarios de las Instituciones Previsionales de Salud, el Fondo Nacional de Salud y las instituciones de salud previsional de las Fuerzas Armadas y las de Orden y Seguridad Pública

### **RIESGOS DEL TRATAMIENTO**

#### **Riesgos y efectos secundarios del tratamiento propuesto.**

Los efectos adversos ocurren en 1 de cada 10 pacientes que reciben la infusión y pueden ser desde leves (enrojecimiento de la piel, picazón) hasta graves (hinchazón de la vía aérea, incluso la muerte).

Todas las preguntas relacionadas con el tratamiento médico deben ser realizadas directamente con el médico tratante/solicitante.

#### **Riesgos personalizados.**

Asimismo pueden existir riesgos que estén relacionados con las circunstancias personales del beneficiario(a), estado previo de salud, edad, o cualquier otra situación particular y que en su caso pueden ser los siguientes.

---

---

---

---

### **LEY RICARTE SOTO**

He sido informado que la Ley Ricarte Soto tiene como única obligación respecto a mí el financiamiento del medicamento referido y cumplirá con ello de acuerdo a lo establecido en el protocolo de atención correspondiente al Decreto vigente.

La selección del medicamento que será financiado para dar cumplimiento a la solicitud de cobertura es de responsabilidad del Ministerio de Salud, de acuerdo a lo registrado y autorizado por el ISP.

### **¿DÓNDE PUEDO CONSEGUIR MÁS INFORMACIÓN?**

En caso de requerir mayor información sobre el procedimiento financiado, puede consultar la página Web del Ministerio de Salud <https://www.minsal.cl/leyricarte/>.

### **DERECHO A NO CONSENTIR O RETIRAR EL CONSENTIMIENTO**

Usted puede no consentir la realización del referido tratamiento y además, en cualquier momento y sin expresión de causa o explicación, puede revocar este consentimiento, lo que de ninguna manera provocará un trato discriminatorio por parte del personal clínico.



**CONSENTIMIENTO INFORMADO**

Yo \_\_\_\_\_ RUT \_\_\_\_\_

- a. Tomo conocimiento que el acto médico Diagnóstico y Tratamiento basado en idursulfasa para personas con Enfermedad de mucopolisacaridosis Tipo II se realiza con cobertura financiera de la ley Nº 20850 “Ley Ricarte Soto”.
- b. He sido adecuadamente y oportunamente informado/a respecto a mi enfermedad, las medidas diagnósticas y terapéuticas necesarias, así como las posibles consecuencias de la no realización de las mismas.
- c. Se me han hecho saber las razones que motivan el tratamiento planteado, los probables riesgos, complicaciones y resultados que del mismo pueden surgir.
- d. Dejo constancia que he comprendido las explicaciones que se me han dado en un lenguaje claro y sencillo, permitiéndome el médico informante, hacer todas las consultas y observaciones que estimé necesarias y aclarándome las dudas que le he planteado.
- e. He entendido la importancia de cumplir el tratamiento y que deberé continuar en control médico realizándome análisis periódicamente de acuerdo a lo que me indique el médico tratante.
- f. He sido instruido sobre mi DERECHO a consultar cualquier duda referente al presente tratamiento y de retirarme de él si yo así lo determino.

**Por lo tanto, mediante el presente, consiento libre y voluntariamente someterme a diagnóstico y tratamiento basado en idursulfasa para personas con enfermedad de mucopolisacaridosis tipo II:**

SI  NO

Sección beneficiario (a) o Tutor legal:	
Tengo la autorización legal para autorizar el diagnóstico y tratamiento basado en idursulfasa para personas con enfermedad de mucopolisacaridosis tipo II. Estoy al tanto de las implicancias, riesgos, beneficios y limitaciones del tratamiento y el impacto que puede tener en el beneficiario(a) y su familia.	
Nombre:	
Relación con el Beneficiario(a):	
Fecha	Firma
/ /	

**Médico Tratante: He explicado la información que se encuentra en este consentimiento, informando al beneficiario (a) o a su tutor legal.**

Nombre \_\_\_\_\_ Especialidad \_\_\_\_\_  
 Fecha / / Firma \_\_\_\_\_

## GRUPO ELABORADOR

Tercera Edición. Junio 2019

### Grupo Elaborador

Juan Francisco Cabello	Médico Neurólogo. Instituto Nutrición y Tecnologías de los Alimentos (INTA)
Cecilia Mellado	Médico Cirujano, Especialista en Genética Clínica Pontificia Universidad Católica Centro Asistencial Dr. Sótero del Río
Patricia Kraemer	Profesional Asesor Unidad de Evidencia Clínica Departamento de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basada en Evidencia Subsecretaría de Salud Pública. Ministerio de Salud

### Grupo Revisor

Cristián Mansilla	Jefe (S) Departamento de Evaluación de Tecnología Sanitaria y Salud Basada en Evidencia. Subsecretaría Salud Pública. Ministerio de Salud
Pamela Burdiles	Matrona Departamento de Evaluación de Tecnología Sanitaria y Salud Basada en Evidencia. Subsecretaría Salud Pública. Ministerio de Salud
Natalia Celedón	Fonoaudióloga Coordinación ley N°20.850, Ley Ricarte Soto Subsecretaría de Salud Pública. Ministerio de Salud
Joan Cornejo	Matrona Coordinación ley N°20.850, Ley Ricarte Soto Subsecretaría de Salud Pública. Ministerio de Salud
Esteban Vergara	Enfermero Departamento GES, Redes Complejas y Líneas programáticas. Subsecretaría de Redes Asistenciales. Ministerio de Salud
Mauricio Bizama	Enfermero Departamento GES, Redes Complejas y Líneas programáticas. Subsecretaría de Redes Asistenciales. Ministerio de Salud
Patricia Gamboa	Químico Farmacéutico Departamento GES, Redes Complejas y Líneas programáticas. Subsecretaría de Redes Asistenciales. Ministerio de Salud
Sebastián Jorquera	Ingeniero Civil Industrial Departamento de Proyectos Tecnológicos Fondo Nacional de Salud
Ximena Paredes	Químico Farmacéutico Subdepartamento tratamientos de alto costo División Comercialización Fondo Nacional de Salud

## Revisión, redacción y consolidación

José Ignacio Marmolejo	Kinesiólogo. Consultor Externo Departamento de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basada en Evidencia. Subsecretaría Salud Pública. Minsal.
------------------------	---

## Segunda Edición. Diciembre 2017

### Grupo Revisor

Dino Sepúlveda	Médico. Jefe Departamento de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basada en Evidencia. Subsecretaría de Salud Pública. Minsal.
Paola Vasquez	Enfermera Coordinación ley N°20.850, Ley Ricarte Soto Subsecretaría de Salud Pública. Minsal
Paloma Herrera	Kinesióloga Departamento de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basada en Evidencia. Subsecretaría de Salud Pública. Minsal.
Elisa Llach	Médico. Jefe. Departamento Gestión de Procesos Asistenciales Integrados. Subsecretaría de Redes Asistenciales. Minsal.
M. Consuelo Celedón	Químico farmacéutico. Jefa Sección Unidad Tratamiento de Alto Costo. Departamento de Comercialización. FONASA.

**Primera Edición. Noviembre 2015**

**Grupo Elaborador**

Juan Francisco Cabello	Médico Neurólogo. Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos (INTA).
Patricia Kraemer	Documentalista. Departamento Secretaria AUGE y de Coordinación Evidencial y Metodológica. Subsecretaria de Salud Pública. Minsal.
Ignacio Pineda	Médico Departamento Secretaria AUGE y de Coordinación Evidencial y Metodológica. Subsecretaria de Salud Pública. Minsal.

**Grupo Revisor**

Dolores Tohá	Médico. Jefa. Departamento Secretaria AUGE y de Coordinación Evidencial y Metodológica. Subsecretaria de Salud Pública. Minsal.
Pamela Burdiles	Matrona. Departamento Secretaria AUGE y de Coordinación Evidencial y Metodológica. Subsecretaria de Salud Pública. Minsal.
Dino Sepúlveda	Médico. Departamento Secretaria AUGE y de Coordinación Evidencial y Metodológica. Subsecretaria de Salud Pública. Minsal.
Elisa Llach	Médico. Departamento Gestión de Procesos Asistenciales Integrados. Subsecretaria de Redes Asistenciales. Minsal.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Sanjurjo-Crespo P. [Clinical aspects of mucopolysaccharidosis type II]. *Rev Neurol*. 2007 Feb 19;44 Suppl 1:S3-6.
2. Martin R, Beck M, Eng C, Giugliani R, Harmatz P, Muñoz V, et al. Recognition and diagnosis of mucopolysaccharidosis II (Hunter syndrome). *Pediatrics*. 2008 Feb;121(2):e377-386.
3. Grupo de Trabajo de Enfermedades poco frecuentes. Guideline for diagnosis, follow-up and treatment of mucopolysaccharidoses type II or Hunter disease. *Arch Argent Pediatr*. 2011;109(2):175–81.
4. Wraith JE, Scarpa M, Beck M, Bodamer OA, De Meirleir L, Guffon N, et al. Mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome): a clinical review and recommendations for treatment in the era of enzyme replacement therapy. *Eur J Pediatr*. 2008 Mar;167(3):267–77.
5. Giugliani R, Federhen A, Rojas M, Verônica M, Vieira T, Artigalás O, et al. Mucopolysaccharidosis I, II, and VI: brief review and guidelines for treatment. *Genet Mol Biol*. 2010;33(4):589–604.
6. Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJ, Mefford HC, et al., editors. *Mucopoli Source Gene Reviews* University of Washington [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/>
7. Muenzer J, Beck M, Eng CM, Escolar ML, Giugliani R, Guffon NH, et al. Multidisciplinary management of Hunter syndrome. *Pediatrics*. 2009 Dec;124(6):e1228-1239.