

PROTOCOLO 2019

Diagnóstico y Tratamiento Basado en Galsulfasa para las personas con Enfermedad de Mucopolisacaridosis Tipo VI

Para el Otorgamiento de las Prestaciones que cuentan con el Sistema de Protección
Financiera para Diagnósticos y Tratamientos de Alto Costo. Ley N° 20.850

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.

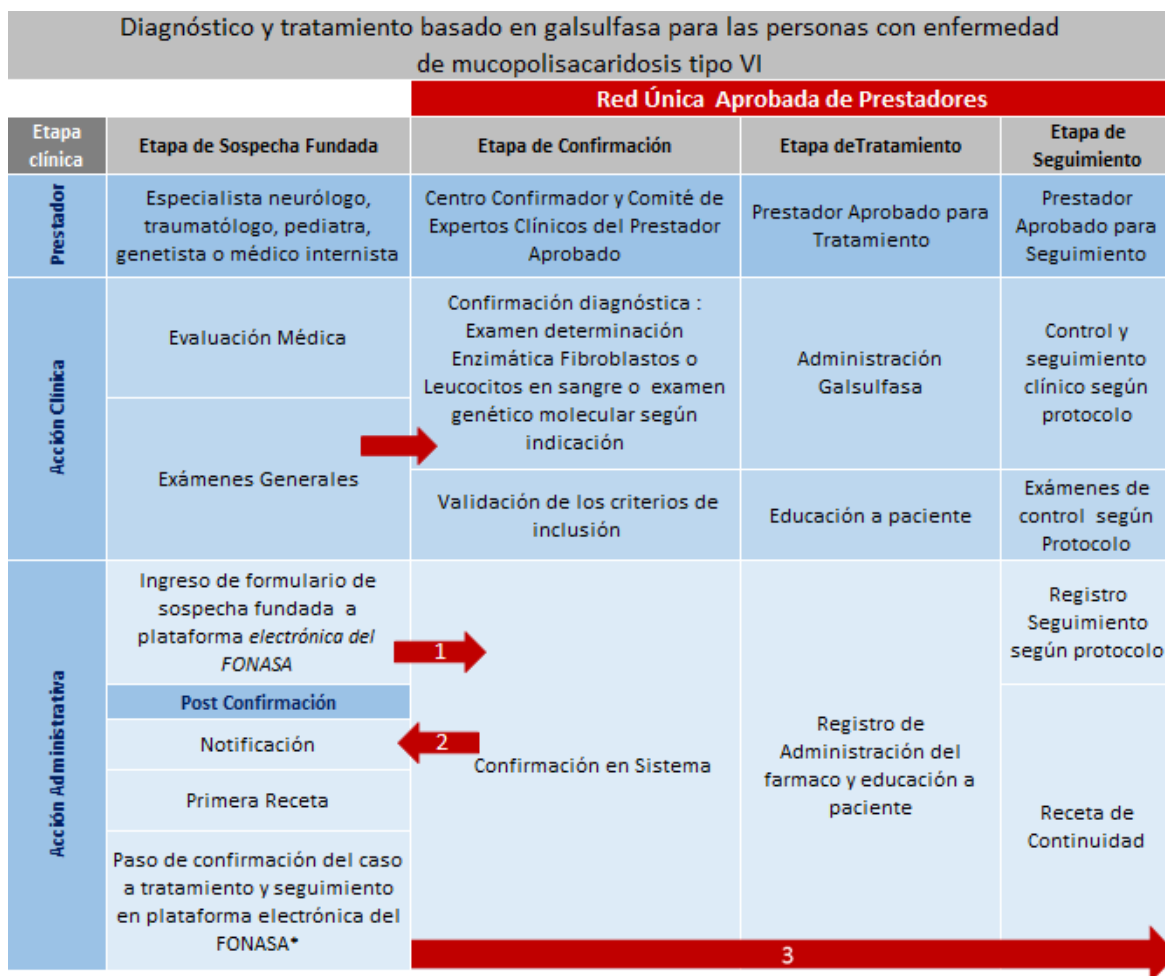
Versión del documento: Tercera edición. Junio de 2019

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 LA RED DE ATENCIÓN.....	4
PROCESO CLÍNICO DE ATENCIÓN.....	5
OBJETIVO GENERAL.....	7
OBJETIVOS ESPECÍFICOS.....	7
ÁMBITOS DE LA APLICACIÓN.....	8
POBLACIÓN OBJETIVO.....	8
DEFINICIÓN DE LA TECNOLOGÍA.....	8
MANEJO CLÍNICO.....	8
AUTORIZACIÓN DE COBERTURA DE TRATAMIENTOS.....	11
REQUISITOS DE INFORMACIÓN.....	12
ANEXO 1. CONSENTIMIENTO INFORMADO.....	13
GRUPO ELABORADOR.....	17
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	19

DIAGRAMA DE FLUJO DE LA 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 galsulfasa.

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 galsulfasa 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 el FONASA, una vez que el caso haya sido confirmado por el centro confirmador.

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 un Centro Confirmador y Comité de Expertos Clínicos del Prestador Aprobado¹ 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**

1. Sospecha Fundada

En personas con sospecha de Mucopolisacaridosis VI y que deseen acceder voluntariamente 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.

2. Confirmación Diagnóstica

Esta etapa consiste en la confirmación del diagnóstico de Mucopolisacaridosis VI a través del examen de medición de la actividad enzimática en fibroblastos o leucocitos o examen genético molecular. Además, en la validación de la solicitud del fármaco Galsulfasa por parte del Centro Confirmador y Comité de Expertos Clínicos del Prestador Aprobado, de acuerdo a los criterios

¹ 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.

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), emitir la receta para el inicio de la terapia y en conjunto asignarán un establecimiento dentro de la Red de Prestadores Aprobados² para el tratamiento y seguimiento.

3. Tratamiento

Esta etapa consiste en la administración del fármaco Galsulfasa al beneficiario(a), como tratamiento para la Mucopolisacaridosis VI, 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).

4. 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.

ANTECEDENTES DEL PROBLEMA DE SALUD

Las Mucopolisacaridosis (MPS) son enfermedades metabólicas hereditarias poco frecuentes, del grupo de los errores innatos del metabolismo lisosomal, poseen baja prevalencia y son de carácter sistémico y progresivo. Son causadas por el déficit de enzimas específicas implicadas en el catabolismo de los glicosaminoglicanos (GAG). Los GAG son cadenas largas de polisacáridos que forman una estructura resistente y flexible. Se encuentran en todas las células del organismo implicadas en la formación del hueso, cartílago, tendón, córnea, piel, tejido conectivo y, también, están presentes en el líquido sinovial de las articulaciones (1).

² 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.

La Mucopolisacaridosis VI corresponde a un trastorno heterogéneo y multisistémico caracterizado por la deficiencia de N-acetilgalactosamina 4 sulfatasa, una hidrolasa lisosómica que cataliza la hidrólisis de la porción sulfato del glucosaminoglucano, el dermatán sulfato. La reducción o ausencia de la actividad de N-acetilgalactosamina 4 sulfatasa tiene como resultado la acumulación de dermatán sulfato en muchos tipos celulares y tejidos.

Se estima una incidencia de 1 en 248.000 a 1 en 300.000 nacidos vivos (2).

Las manifestaciones clínicas incluyen características faciales distintivas, estatura baja, opacidad corneal, contracturas articulares y afección cardiopulmonar. Las personas tienen reducción en la tolerancia al ejercicio y limitación del rango de movilidad de las articulaciones (1).

La gravedad depende de la cantidad de glucosaminoglucanos acumulados en relación con el grado de deficiencia enzimática, que no siempre está en relación con el genotipo de la persona (2).

Se han identificado clásicamente dos formas de progresión de la enfermedad, una lenta y otra rápida. En la progresión rápida se presentan una gran variedad de síntomas, viéndose afectados de manera simultánea varios sistemas. En la progresión lenta, los síntomas clínicamente significativos pueden ocurrir por afección de pocos órganos (3).

Entre los síntomas más frecuentes están el compromiso esquelético (talla baja, giba dorsolumbar, genu valgo), la opacidad corneal, compromiso respiratorio y cardíaco. En general, las personas con Mucopolisacaridosis tipo VI no tienen compromiso cognitivo primario.

OBJETIVO GENERAL

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

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Estandarizar el método diagnóstico de la Mucopolisacaridosis VI, a través del examen de medición de la actividad enzimática en fibroblastos o leucocitos o examen genético molecular según indicación.
- Estandarizar los criterios de inicio y la población objetivo de la terapia con Galsulfasa para personas con Mucopolisacaridosis VI.
- Estandarizar el tratamiento y seguimiento de los beneficiarios(as) de la ley N° 20.850 con Mucopolisacaridosis VI, que requieren terapia con Galsulfasa.

ÁMBITOS DE LA APLICACIÓN

Dirigido a profesionales del equipo de salud que otorgan prestaciones a beneficiarios(as) de la ley Nº 20.850 para este problema de salud.

POBLACIÓN OBJETIVO

Personas con sospecha fundada o diagnóstico confirmado de Mucopolisacaridosis VI.

DEFINICIÓN DE LA TECNOLOGÍA

La **Galsulfasa** es una forma recombinante de la N-acetilgalactosamina 4-sulfatasa humana y se produce mediante tecnología de ADN recombinante a partir de cultivos de células de ovario de hámster chino. El fundamento del tratamiento de reemplazo enzimático es restablecer un nivel de actividad enzimática suficiente para hidrolizar el sustrato acumulado y evitar la ulterior acumulación.

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 Galsulfasa.

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 Galsulfasa 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 VI 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 o ausente de la enzima arilsulfatasa B o N-acetilgalactosamina -4- sulfatasa. 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.

Criterios de Inclusión

Los criterios de inclusión para el tratamiento con Galsulfasa para personas con Mucopolisacaridosis VI, son los siguientes:

- Deficiencia en la cuantificación de la actividad enzimática en leucocitos o fibroblastos de la enzima arilsulfatasa B menor al 10% del límite inferior normal, evidenciada a través del Examen Diagnóstico establecido en este protocolo, en la presencia de actividad normal de al menos alguna otra sulfatasa. De acuerdo a lo anterior, se debe tomar una segunda determinación en otra sulfatasa, generalmente arilsulfatasa A y/o B, para descartar la deficiencia múltiple de sulfatasas.
- Consentimiento Informado

Criterios de Exclusión

Los criterios de exclusión del tratamiento con Galsulfasa para personas con Mucopolisacaridosis VI son los siguientes:

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

Tratamiento

Para el tratamiento con Galsulfasa en personas con Mucopolisacaridosis VI, el esquema es el siguiente (4–7):

- **Dosis:** 1,0 mg/kg por vía endovenosa, una vez por semana.
- **Vía de administración:** Por vía endovenosa, en una dilución de 250 ml de solución salina si el peso es mayor de 20 kg y en 100 ml si es menor de 20 kg. Debe realizarse por medio de bomba de infusión continua. Para mayores de 20 kg debe administrarse a una velocidad infusión de 6 ml/h la primera hora, seguir luego con 80 ml/h las siguientes tres horas. Para menores de 20 kg administrar a una velocidad infusión de 3 ml/h la primera hora, manteniendo esa velocidad las siguientes 3 horas. Es importante realizar un monitoreo de signos vitales durante toda la administración.

Se debe considerar la pre medicación 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.

Criterio de Continuidad del Tratamiento:

Para todas aquellas personas con diagnóstico de Mucopolisacaridosis VI, que al momento de solicitar el ingreso al Sistema de Protección Financiera creado por la ley N° 20.850, ya cuenten como parte de su tratamiento con Galsulfasa 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** de tratamiento con Galsulfasa para personas con Mucopolisacaridosis son los siguientes:

- Embarazo y lactancia, de acuerdo indicación médica.
- Beneficiario(a) 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.

Seguimiento

El seguimiento del tratamiento con Galsulfasa en personas con Mucopolisacaridosis VI, 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 Galsulfasa, en función de los criterios, procedimiento y plazos establecidos por el Sistema de Farmacovigilancia del Instituto de Salud Pública (ISP)³. 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.

³ Sistema de Farmacovigilancia del Instituto de Salud Pública. Disponible en: 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 VI en tratamiento con Galsulfasa

Evaluaciones recomendadas y periodicidad		
Evaluaciones recomendadas:	6 a 12 meses	Anual
Antropometría	X	
Evaluación Osteomuscular		X
Evaluación Neurocognitiva		X
Evaluación Cardiológica		X
Evaluación Visceromegalica		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

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 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 GALSULFASA PARA LAS PERSONAS CON ENFERMEDAD DE MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO VI

Fecha: _____

Nombre del beneficiario: _____ C.I.: _____

Edad: _____ Domicilio: _____ Tel.: _____

Nombre del Médico: _____ C.I.: _____

¿QUÉ ES LA MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO VI?

La Mucopolisacaridosis tipo VI 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), cardiaco (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). Característicamente, los pacientes con Mucopolisacaridosis tipo VI no presentan discapacidad intelectual, a diferencia de otros tipos de Mucopolisacaridosis. 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 VI podrá hacer uso del beneficio específico de inicio de tratamiento con Galsulfasa.

COBERTURA FINANCIERA DEL “DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO BASADO EN GALSULFASA PARA LAS PERSONAS CON ENFERMEDAD DE MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO VI”

Tomo conocimiento que el acto médico Diagnóstico y Tratamiento Basado en Galsulfasa para las personas con Enfermedad de Mucopolisacaridosis Tipo VI 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 galsulfasa para las personas con enfermedad de mucopolisacaridosis tipo VI se realiza con cobertura financiera de la ley Nº 20.850 “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 galsulfasa para las personas con enfermedad de mucopolisacaridosis tipo VI:

SI NO

Sección beneficiario (a) o Tutor legal:	
Tengo la autorización legal para autorizar el diagnóstico y tratamiento basado en galsulfasa para las personas con enfermedad de mucopolisacaridosis tipo VI. Estoy al tanto de las implicancias, riesgos, beneficios y limitaciones del tratamiento y el impacto que puede tener en el beneficiario 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(a) 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 Sagredo	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

Cristian 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 Tecnología Sanitaria y Salud Basada en Evidencia. Subsecretaría Salud Pública. Ministerio de Salud.
------------------------	--

Segunda Edición. Noviembre 2017

Grupo Revisor

Dino Sepúlveda	Médico. Jefe Departamento de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basada en Evidencia. Subsecretaría Salud Pública. Ministerio de Salud.
Paloma Herrera	Kinesióloga Departamento de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basada en Evidencia. Subsecretaría Salud Pública. Ministerio de Salud.
Paola Vasquez	Enfermera Coordinación ley N°20.850, Ley Ricarte Soto Subsecretaría Salud Pública. Ministerio de Salud
Elisa Llach	Médico. Jefe Departamento Gestión de Procesos Asistenciales Integrados. Subsecretaría. Redes Asistenciales. Ministerio de Salud.
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. Subsecretaría. Salud Pública. Ministerio de Salud.
Ignacio Pineda	Médico Departamento Secretaria AUGE y de Coordinación Evidencial y Metodológica. Subsecretaría Salud Pública. Ministerio de Salud.

Grupo Revisor

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

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Dib RP El, Pastores GM. A systematic review of new advances in the management of mucopolysaccharidosis VI (Maroteaux-Lamy syndrome): focus on galsulfase. *Biol Targets Ther.* 2009;3:459–68.
2. Ruiz AA, Manrique MP. Manifestaciones osteoarticulares de las enfermedades por depósito lisosómico. *Semin Fund Esp Reum.* (8):165–77.
3. Valayannopoulos V, Nicely H, Harmatz P, Turbeville S. Mucopolysaccharidosis VI. *Orphanet J Rare Dis.* 2010;5:5.
4. Giugliani R, Harmatz P, Wraith JE. Management Guidelines for Mucopolysaccharidosis VI. *Pediatrics.* 2007 Aug 1;120(2):405–18.
5. Decker C, Yu Z-F, Giugliani R, Schwartz IVD, Guffon N, Teles EL, et al. Enzyme replacement therapy for mucopolysaccharidosis VI: Growth and pubertal development in patients treated with recombinant human N-acetylgalactosamine 4-sulfatase. *J Pediatr Rehabil Med.* 2010;3(2):89–100.
6. National Specialist Commissioning advisory group (NSCAG). Guidelines for the investigation and management of mucopolysaccharidosis type VI. 2006.
7. Wang RY, Bodamer OA, Watson MS, Wilcox WR, ACMG Work Group on Diagnostic Confirmation of Lysosomal Storage Diseases. Lysosomal storage diseases: diagnostic confirmation and management of presymptomatic individuals. *Genet Med Off J Am Coll Med Genet.* 2011 May;13(5):457–84.