



INFORME DE CONSENSO PARA DEFINICIÓN DE PRUEBAS DIAGNOSTICO “ESTÁNDAR DE ORO”, PARA 15 ENFERMEDADES HUÉRFANAS INCLUIDAS EN LA RESOLUCIÓN 2048 DE 2015

1. INTRODUCCIÓN

El presente informe contiene el desarrollo y conclusiones de la implementación del consenso para la definición de las pruebas confirmatorias "estándar de oro", de 15 patologías que se encuentran incluidas en la resolución 2048 de 2015.

El despliegue de este mecanismo, pretende garantizar la identificación de las pruebas diagnósticas con mayor sensibilidad y especificidad, que permitan la confirmación de las patologías identificadas para la actualización.

La elaboración del informe tomó en cuenta las actas de los consensos realizados los días 9 y 16 de noviembre del presente año y la metodología elaborada para el desarrollo de éste trabajo. El presente proceso se realizó de manera conjunta con los representantes de sociedades científicas, representantes científicos de Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud, miembros de la mesa de enfermedades huérfanas, y Mesa Técnica para la Definición de Pruebas Diagnósticas - Gold Estándar de 15 Enfermedades Huérfanas Incluidas en La Resolución 2048 de 2015.

2. DESCRIPCIÓN DE LA COORDINACIÓN NACIONAL

La Resolución 2048 de 2018 "por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas", incluye 2149 patologías. En el Anexo No 2 del Protocolo de Vigilancia en Salud para Enfermedades Huérfanas, se relaciona la prueba diagnóstica confirmatoria para cada una de ellas, de las cuáles 1028 patologías cuentan con prueba confirmatoria por laboratorio, 761 se diagnostican por clínica y 360 se diagnostican por laboratorio o por clínica.

A partir de la expedición de la Resolución 1885 de 2018 y específicamente en su artículo 38 numeral 4, donde se establece aportar las pruebas diagnósticas con las cuales fue confirmada la patología; éste ministerio recibió 28 peticiones de diferentes actores (EPS, sociedades científicas y pacientes) solicitando la actualización bajo la luz de la evidencia actual, de 15 pruebas diagnósticas relacionadas en el Anexo 2 del protocolo de SIVIGILA para:

1. Esclerosis Múltiple
2. Fibrosis Pulmonar Idiopática
3. Hipertensión Arterial Pulmonar idiopática
4. Esclerosis Lateral Amiotrófica
5. Enfermedad de Devic
6. Hipercolesterolemia Familiar Homocigota
7. Hiperplasia Suprarrenal Congénita
8. Inmunodeficiencia Común Variable



9. Neurofibromatosis
10. Neurofibromatosis tipo 2
11. Neurofibromatosis tipo familiar espinal
12. Delección 22q13
13. Síndrome de Wells
14. Drepanocitosis
15. Síndrome de Myrhe Ruvalcaba Graham

Una vez identificada la necesidad de actualizar las pruebas diagnósticas, el Ministerio de Salud y Protección Social con el liderazgo de la Oficina de Calidad, el 17 de septiembre de 2018 conforma la "Mesa Técnica para la Definición de Pruebas Diagnósticas - Gold Estándar de 15 Enfermedades Huérfanas Incluidas en La Resolución 2048 de 2015", con las Direcciones de Epidemiología y Demografía, Dirección de Prestación de Servicios, Dirección de Regulación de Beneficios, Costos y Tarifas del Aseguramiento en salud, Dirección de Promoción y Prevención y el Instituto Nacional de Salud y con el propósito de concertar el mecanismo y la metodología para la actualización de dichas patologías.

De esta manera, la mesa técnica concertó el desarrollo del proceso de actualización de las pruebas estándar de oro, por medio de un consenso de expertos, cuya metodología fue elaborada en conjunto por la mesa técnica, destinada para tal fin.

Es así, que la Oficina de Calidad realiza la invitación al espacio para los consensos los días 9 y 16 de noviembre, a 21 sociedades científicas por medio de oficios, correos electrónicos y telefónicamente, donde se adjunta el formato a diligenciar con su propuesta y la evidencia científica que la soporta (ver anexo No 1).

Los consensos realizados en las fechas mencionadas contaron con la participación de 56 personas, que incluyen sociedades científicas representantes científicos de Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud, miembros de la mesa de enfermedades huérfanas, y Mesa Técnica para la Definición de Pruebas Diagnósticas - Gold Estándar de 15 Enfermedades Huérfanas Incluidas en La Resolución 2048 de 2015. (Ver anexo 2).

3. METODOLOGÍA UTILIZADA EN LOS CONSENSOS

Los consensos realizados los días 9 y 16 de noviembre del presente año, mantuvieron una agenda común, sin embargo, de acuerdo a lo establecido en la mesa técnica, durante el segundo consenso se realizó una complementación del consenso de las siguientes cinco (5) patologías: *Hipertensión arterial pulmonar idiopática familiar*, *Fibrosis pulmonar idiopática*, *Hipercolesterolemia familiar*, *Hiperplasia suprarrenal congénita*, *Inmunodeficiencia común variable*, con las pruebas diagnósticas ya definidas en el primer consenso, con el fin de que las sociedades científicas que compartieran estas patologías tuvieran la oportunidad de presentar sus propuestas. Igualmente, se definió que, en caso de presentar disensos, se programaría una tercera reunión de consenso con las sociedades científicas involucradas.

De acuerdo a lo anterior, a continuación, se relacionan las patologías analizadas durante los dos consensos.



Primer Consenso	Segundo Consenso
Fibrosis Pulmonar Idiopática	Fibrosis Pulmonar Idiopática
Hipercolesterolemia Familiar Homocigota	Hipercolesterolemia Familiar Homocigota
Hiperplasia Suprarrenal Congénita	Hiperplasia Suprarrenal Congénita
Inmunodeficiencia Común Variable	Inmunodeficiencia Común Variable
Esclerosis Múltiple	Hipertensión Arterial Pulmonar Idiopática
Esclerosis Lateral Amiotrófica	Neurofibromatosis
Enfermedad de Devic	Neurofibromatosis Tipo 2
Hipertensión Arterial Pulmonar Idiopática	Neurofibromatosis Familiar Espinal
	Deleción 22q13
	Síndrome de Wells
	Drepanocitosis
	Síndrome de Myrhe Ruvalcaba

De esta manera, se revisaron en los dos consensos las pruebas confirmatorias de las siguientes patologías:

1. Fibrosis Pulmonar idiopática
2. Hipercolesterolemia Familiar Homocigota
3. Hiperplasia Suprarrenal Congénita
4. Inmunodeficiencia Común Variable
5. Hipertensión Arterial Pulmonar Idiopática

A continuación, se presenta la metodología utilizada:

3.1. Orden del día

- 3.1.1. Presentación de Objetivo
- 3.1.2. Presentación de Antecedentes Normativos y Contexto
- 3.1.3. Reglas de Participación.
- 3.1.4. Presentación de Metodología.
- 3.1.5. Presentación de participantes y declaración de intereses.
- 3.1.6. Desarrollo de Consenso de Expertos
- 3.1.7. Conclusiones

3.1.1. Objetivo

Definir las pruebas Gold Estándar para la confirmación del diagnóstico de (15) Enfermedades Huérfanas, por medio de un consenso de expertos temáticos, con base en la evidencia actual.

3.1.2. Antecedentes Normativos

- ✓ Ley 1392 de 2010: "Por medio de la cual se reconocen las enfermedades huérfanas como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del estado colombiano a las personas que padecen enfermedades huérfanas y sus cuidadores".



- ✓ Ley 1438 de 2011 Art. 140 Define las enfermedades huérfanas y modifica parcialmente la Ley 1392 de 2010 en su artículo 2.
- ✓ Ley 1751 de 2015 Artículo 11. Establece entre otros, que los pacientes con enfermedades huérfanas serán sujetos de especial protección por parte del Estado. Su atención en salud no estará limitada por ningún tipo de restricción administrativa o económica.
- ✓ Igualmente, en el Art. 15 parágrafo 3 de dicha ley se establece que las enfermedades huérfanas no serán candidatos para análisis de exclusión en el sistema de salud.
- ✓ Resolución 2048 de 2015 "Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se define el número con el cual se identifica cada una de ellas en el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas".

3.1.3. Contexto

- ✓ La Resolución 2048 de 2015 incluye 2149 patologías E .H, de las cuales 1028 cuentan con prueba Gold estándar, 761 se diagnostican por clínica y 360 se diagnostican por pruebas Gold estándar o por clínica.
- ✓ En el año 2015 se realizó consenso de expertos, donde fueron invitadas todas las sociedades científicas, pero solo se contó con la participación de dos sociedades y se realizó la revisión de las pruebas por medio de las asociaciones científicas miembros de la mesa técnica para la validación de éste listado.
- ✓ La lista de pruebas Gold estándar, hace parte del anexo 2 del protocolo de SIVIGILA
- ✓ La Resolución 1885 de 2018, exige algunos documentos para el recobro, como el aporte de pruebas diagnósticas de confirmación enfermedad, relacionadas en el protocolo de SIVIGILA.
- ✓ 15 pruebas han sido identificadas por los especialistas expertos y las sociedades científicas, como desactualizadas, bajo la luz de la evidencia actual.
- ✓ Se recibieron 28 peticiones de sociedades científicas, especialistas, pacientes, EPS, solicitando la actualización de las pruebas Gold Estándar de 15 patologías.
- ✓ Se invitaron para la revisión, análisis y consenso de expertos a 21 Sociedades científicas, con seguimiento telefónico correo electrónico y correo oficial.
- ✓ Confirmaron participación para el consenso del 9 de noviembre, 6 sociedades científicas (8 patologías) y 11 para el 16 de noviembre (12 patologías).

3.1.4. Reglas De Participación

- ✓ Previamente a participar en los eventos de consulta reunirse con los asociados para informarse de qué se trata el evento y luego discutir entre todos qué posición que se lleva.
- ✓ Examinar que el delegado no tenga conflicto de intereses o si tiene conflicto de intereses, de qué tipo se trata, para declararlo.
- ✓ Durante el evento, declarará los conflictos de intereses si los tiene y de qué tipo se tratan y transmitirá la posición de los asociados.
- ✓ Una vez que ya participó, tiene el compromiso de cumplir con la responsabilidad delegada por sus representados, es decir "rendir cuentas ante ellos" sobre las decisiones o consensos adoptados en el marco de la Participación Ciudadana.

3.1.5. Metodología

- ✓ "Panel de expertos para consenso directo". Para éste propósito, se tiene como insumo primordial la evidencia científica aportada por las sociedades y especialistas expertos en el tema.



- ✓ El panel de expertos puede definirse como un grupo de especialistas, que se reúnen para emitir un juicio colectivo y consensuado sobre un problema relacionado.
- ✓ Apertura de la discusión-argumentos y contra-argumentos sobre las pruebas Gold Estándar para el diagnóstico de Enfermedades Huérfanas.
- ✓ Se presentará la patología a evaluar y se dará la palabra a las sociedades científicas para su propuesta, igualmente, para los invitados quienes tendrán voz, pero no voto. Igualmente, se permitirá un voto por los representantes científicos que hacen parte de las Instituciones prestadoras de Servicios.
- ✓ Se realizará la votación de los expertos.
- ✓ Evidenciar y concluir los acuerdos o consensos alcanzados e igualmente los disensos que puedan seguir latentes.
- ✓ Se discute con todos los participantes los disensos si es el caso, en el sentido de fijar nueva fecha, invitar otros expertos, u otro aspecto con el fin de convocar otro panel.
- ✓ Finalmente se realiza la relatoría con los consensos y los temas pendientes.
- ✓ Los resultados serán publicados a los 6 días hábiles después del consenso en el siguiente link: <https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PENT/Paginas/enfermedades-huerfanas.aspx>
- ✓ Las nuevas pruebas Gold Estándar, resultadas en el consenso serán insumos para la notificación del SIVIGILA.

3.1.6. Aclaraciones:

- ✓ Todos los especialistas pueden participar con el soporte argumentativo de la evidencia científica de las pruebas Gold Estándar confirmatorias, de cada enfermedad huérfana.
- ✓ Se permite solo un voto por sociedad científica, y un voto por representantes científicos de las Instituciones Prestadoras de Salud.
- ✓ Se tiene un tiempo máximo de 10 minutos por participante para sus posturas.
- ✓ Los demás participantes que actúan como invitados tendrán voz pero no voto.

3.1.7. Presentación de los participantes y declaratoria de conflicto de intereses

Se realizó la presentación de los participantes y representantes de las sociedades científicas, representantes científicos de Instituciones Prestadoras de Servicios, miembros de la mesa de enfermedades huérfanas, miembros de la de la mesa técnica del ministerio y representantes de la Oficina de Calidad quien realiza la secretaría técnica.

Todos los participantes declararon conflictos de intereses y no se encontraron impedimentos para participar en el proceso.¹ (ver anexo 3)

¹ Formato de Declaración de Conflicto de Intereses, diligenciado por cada participante.



4. DESARROLLO DE CONSENSO DE EXPERTOS

4.1. Patología: ESCLEROSIS MÚLTIPLE		Código: 0899	
Prueba Actual: Estudio molecular gen PDCD1, HLA-DRB1, HLA-DQB1, y TNFRSF1A			
Participantes en la argumentación:			
· Dr. Marco Reyes, Asociación Colombiana de Neurología.			
· Dr. Carlos Navas			
· Dra. Carolina Rivera- Asociación Colombiana De Genética Humana.			
· Dr. Simón Cárdenas - Hospital Universitario Nacional.			
· Dr. Jaime Toro, Fundacion Santa Fé.			
Argumentación:			
El Dr Carlos Navas, postula la prueba gold estandar con criterios clínicas y ayudas paraclínicas como resonancia Magnética Nuclear y bandas oligoclonales, seguir criterios de McDonad 2017. el Dr Simón Cárdenas, igualmente esta de acuerdo a los criterios clínicos y paraclínicos, resonancia Magnética y bandas oligoclonales, seguir criterios de McDonald 2017, agrega que el alelo 15 está solo en el 30% de los pacientes y los Alelos no son recomendables, no impactan en el diagnostico pronostico y son de alto costo. La dra. Claudia Marcela, comenta que las pruebas actuales determinan susceptibilidad mas no son confirmatorias, se encuentra de acuerdo con criterios McDonald 2017. El Dr. Toro, de acuerdo con McDonald 2017, apoyado en las pruebas (Paraclínicos), y sugiere que el sistema debe adecuarse. Dr. Aristides, de Acuerdo con lo Anterior, el diagnóstico de esclerosis múltiple no se realiza por pruebas genéticas. Dr Marco Aurelio, opina que los criterios de McDonald se apoyan en criterios clínicos para realizar un diagnostico temprano.			
Lilian Garzón (invitada) se encuentra complacida como paciente con la participación de los especialistas			
Carolina Rivera de acuerdo con no utilizar pruebas Genéticas, no resultaría un adecuado diagnóstico.			
Sandra Misnaza: representante del INS aclara que cuando los datos ingresan al sistema deben definirse o por clínica o por laboratorio, la confirmación por laboratorio incluye pruebas de laboratorio o pruebas imageneológicas. Los criterios de Mc Donald tiene criterios clínicos pero también imagenológicos, por lo que aclara que se debe precisar si entra al sistema por clínica o por laboratorio.			
Dr Toro, no es netamente clínico y debe quedar como clínico y paraclínico.			
Dra Martha Herrera, aclara que una de las directrices de la directora del INS es que no deben ingresarse en lo posible por clínico, por lo cuál es importante que quede clínico y paraclínico.			
Dr Marco, los criterios McDonald estan en constante actualización.			
Dra Olinda, aclara que el proceso de definicion de las pruebas es dinámico y que igualmente va a estar en constante actualización.			
Dr Carlos Navas comenta que la prueba actual no confirma ni descarta la enfermedad. Existe complejidad para confirmar con esta prueba y son costosas de aplicar. Hay pacientes que tienen esclerosis múltiple con bandas oligoclonales negativa, y pueda ser un obstaculo para que sea validado por el SIVIGILA.			
Dra Olinda aclara que ADRES no verifica si las pruebas son positivas o negativas.			
Instituciones que Votaron:			
· Dr. Marco Reyes, Asociación Colombiana de Neurología.			
· Dra. Carolina Rivera- Asociación Colombiana De Genética Humana.			
· Dr. Simón Cárdenas - Hospital Universitario Nacional.			
· Dr. Jaime Toro, Fundacion Santa Fé.			
Votos	A favor	En contra	Abstenciones
	4	0	0
Prueba Adoptada: Diagnóstico Mixto, clínico y por laboratorio, según criterios de Mcdonald 2017: confirmado por clínica y con el apoyo diagnósticos de Resonancia Magnética o Bandas Oligoclonales.			
CÓDIGO CUPS:	883101	RESONANCIA MAGNÉTICA DE CEREBRO	
	883236	RASTREO DE COLUMNA TOTAL POR RESONANCIA MAGNÉTICA**	
	883210	RESONANCIA MAGNÉTICA DE COLUMNA CERVICAL SIMPLE	
	883211	RESONANCIA MAGNÉTICA DE COLUMNA CERVICAL CON CONTRASTE	
	883220	RESONANCIA MAGNÉTICA DE COLUMNA TORÁCICA SIMPLE	
	883221	RESONANCIA MAGNÉTICA DE COLUMNA TORÁCICA CON CONTRASTE	
	883230	RESONANCIA MAGNÉTICA DE COLUMNA LUMBOSACRA SIMPLE	
	883231	RESONANCIA MAGNÉTICA DE COLUMNA LUMBAR CON CONTRASTE	
	906811	ELECTROFORESIS DE PROTEÍNAS DE LÍQUIDO CEFALORRAQUIDEO [DETECCIÓN DE BANDAS OLIGOCLONALES] SEMIAUTOMATIZADO Y AUTOMATIZADO	
**EL PROCEDIMIENTO INGRESA A PARTIR DEL 1 DE ENERO DE 2019			



4.2 Patología: FIBROSIS PULMONAR IDIOPÁTICA		Código: 0930	
Prueba Actual: Estudio molecular gen MUC5B, SFTPA1, SFTPA2, PARN y RTEL1			
Participantes en la argumentación:			
<ul style="list-style-type: none"> • Dr. Claudio Villaquiran, Astoneumocito. • Dr. Carlos Matiz - Asociación Colombiana de Neumología • Dra Claudia Mesa -Asociación Colombiana de Radiología • Dra. Esperanza Teuzaba - Asociación Colombiana de Patología • Dr. Rafael Campo - Asociación Colombiana de Cardiología 			
<p>Argumentación 1er Consenso: El Dr. Luis Carlos Triana de la Asociación Colombiana de Neumología, comenta que la prueba actual no es la gold estándar para esta enfermedad, hay una unas guías que definen la nueva evidencia. También tiene un diagnóstico mixto que inicia con una sospecha clínica que se basa en descartar cuadros de enfermedad intersticial, como enfermedades ocupacionales, exposicionales o por algunos medicamentos y si no existen estas posibilidades, la prueba que se realiza es una tomografía de tórax con cortes de alta resolución. Cuando la prueba no cumple con los criterios radiológicos se puede tomar como probable y la Biopsia abierta de pulmón entraría a hacer parte importante del diagnóstico para la Fibrosis Pulmonar Idiopática. El diagnóstico es multidisciplinario, Neumología, Radiología y Patología. El Dr Claudio confirma el concepto anterior.</p> <p>Sandra Misnaza, aclara que el ingreso del caso al SIVIGILA, sería por laboratorio.</p> <p>Argumentación 2do Consenso: Dr. Matiz, de acuerdo con la prueba adoptada por el Dr. Claudio en el primer consenso, como se indicaba es mixta, la parte clínica descartando otras patologías, la segunda es el TAC de tórax de alta resolución y cuando esté no resulta definitivo o probable se requiere de una biopsia abierta de pulmón. La Dra. Claudia Mesa, se encuentra de acuerdo con lo argumentado, la Dra. Esperanza Teuzaba, se encuentra de acuerdo y aclara que desde el punto de vista histopatológico existen parámetros muy claros para hacer el diagnóstico, porque se requiere en algunos casos, coloraciones especiales. El Dr. Rafael Campo sugiere no excluir el estudio genético sino dejarlo como una prueba opcional bajo el criterio clínico. El Dr. Carlos Matiz, aclara que en cuanto a las pruebas genéticas, Dr, Matiz comenta que estas se utilizan cuando hay fibrosis pulmonar idiopática de tipo familiar, que es una prueba de ayuda complementaria para evaluar si hay alguna mutación para definir si hay historia familiar o genética en la enfermedad.</p>			
Instituciones que votaron:			
<ul style="list-style-type: none"> • Dr. Claudio Villaquiran, Astoneumocito. • Dr. Carlos Matiz - Asociación Colombiana de Neumología • Dra Claudia Mesa -Asociación Colombiana de Radiología • Dra. Esperanza Teuzaba - Asociación Colombiana de Patología • Dr. Rafael Campo - Asociación Colombiana de Cardiología 			
Votos	A favor	En contra	Abstenciones
	5	0	0
Prueba Adoptada: El diagnóstico es por laboratorio Tomografía de Tórax con cortes de alta resolución o con Biopsia abierta de Pulmón.			
CÓDIGO CUPS:	879301	TOMOGRAFIA COMPUTADA DE TÓRAX	
	332801	BIOPSIA DE PULMÓN VÍA ABIERTA	



4.3 Patología: HIPERTENSIÓN ARTERIAL PULMONAR IDIOPÁTICA FAMILIAR		Código: 1014	
Prueba Actual: <i>Biopsia pulmonar quirúrgica o TACAR (tomografía de alta resolución) de pulmón.</i>			
Participantes en la argumentación:			
<ul style="list-style-type: none">• <i>Dr. Claudio Villaquiran, ASONEUMOCITO.</i>• <i>Dr. Carlos Matiz - Asociación Colombiana de Neumología</i>• <i>Dr. Rafael Campo - Asociación Colombiana de Cardiología</i>			
Argumentación 1er Consenso: <i>Dr. Claudio, comenta que la Prueba actual aumenta mortalidad y es Dra Olinda, comenta que se debe tener en cuenta que las pruebas de laboratorio se deben reportar en CUPS,</i>			
Argumentación 2do Consenso: <i>El Dr. Carlos Matiz se encuentra de acuerdo con lo definido en el consenso anterior, comenta que éste es el método diagnóstico estándar para hacer el diagnóstico y el manejo de la enfermedad y no la prueba actual. La prueba diagnóstica gold estándar es el Cateterismo Cardíaco derecho con reactividad vascular pulmonar. Debe quedar claro que esta prueba es fundamental para hacer el diagnóstico, para decidir el pronóstico y el tratamiento de la enfermedad.</i>			
<i>Dr. Rafael Campo, a favor de la prueba adoptada, y de acuerdo con lo comentado por el Dr Matiz.</i>			
<i>Dra. Esperanza Teuzaba, se encuentra de acuerdo con el Dr. Matiz y aclara que no es su campo.</i>			
<i>Dra Matiz, agrega que esta prueba diagnóstica debe ser una condición obligatoria para la formulación de cualquier medicamento de Hipertensión pulmonar. La asociación puede colaborar para que no se presente un uso indiscriminado de manejo de hipertensión pulmonar, que es de alto costo.</i>			
Instituciones que votaron:			
<ul style="list-style-type: none">• <i>Dr. Claudio Villaquiran, ASONEUMOCITO.</i>• <i>Dr. Carlos Matiz - Asociación Colombiana de Neumología</i>• <i>Dr. Rafael Campo - Asociación Colombiana de Cardiología</i>			
Votos	A favor	En contra	Abstenciones
	3	0	0
Prueba Adoptada: <i>Laboratorio. Cateterismo Cardíaco derecho con reactividad vascular pulmonar</i>			
CÓDIGO CUPS:	372102	CATETERISMO CARDIACO DEL LADO DERECHO DEL CORAZON CON PRUEBA DE SUSTANCIA TERAPEUTICA	



4.4 Patología: ESCLEROSIS LATERAL AMIOTROFICA		Código: 0897
Prueba Actual: Estudio molecular gen NEFH, SOD1, PRPH, DCTN1, UBQLN2, MATR3, FUS, VAPB, ANG, TARDBP, FIG4, OPTN, VCP, CHMP2B, PFN1, HNRNPA1, ERBB4, TUBA4A y SQSTM1		
Participantes en la argumentación:		
<ul style="list-style-type: none"> • Dra. Carolina Rivera - Asociación Colombiana De Genética Humana. • Dr. Jaime Toro, neurologo de la Fundacion Santa Fé • Dra Martha Peña. Neurologa de la Asociación Colombiana de Neurología 		
<p>Argumentación: Dra. Martha Peña, comenta que no esta de acuerdo con la prueba actual, no se requiere confirmación genética para el diagnóstico, siendo definitivamente clínico, existen criterios, como son ESCORIAL y de AWAJI que lo sustentan.</p> <p>Dr. Toro, esta de acuerdo con los criterios clínicos pero sugiere incluir laboratorio: Electromografía, para lo que se aclara que en Algunos casos la Electromografía puede salir negativa o no concluyente sin descartar la enfermedad , pero los criterios clínicos dan la pauta, particularmente en las variantes de ELA de presentación bulbar o torácica. Dra Carolina Rivera, esta de acuerdo que el diagnóstico debe realizarse por clínica.</p> <p>Dra Martha Peña, concluye que no se requiere estudio molecular genetico y el diagnóstico clinico debe incluir Electromiografía neuroconducción</p>		
Institución que Votaron:		
<ul style="list-style-type: none"> • Dra. Carolina Rivera - Asociación Colombiana De Genética Humana. • Dr. Jaime Toro, Fundacion Santa Fé • Dra Martha Peña. Asociación Colombiana de Neurología 		
Votos	A favor	En contra
	3	0
	Abstenciones	
	0	
Prueba Adoptada: Diagnostico Clínico por criterios de ESCORIAL o Criterios de AWAJI, se debe Incluir: Electromiografía neuroconducción.		
CÓDIGO CUPS:	930803	ANÁLISIS DE UNIDADES MOTORAS POR NEUROCONDUCCIÓN
	930860	ELECTROMIOGRAFÍA EN CADA EXTREMIDAD (UNO O MÁS MÚSCULOS)
	891509	NEUROCONDUCCION (CADA NERVIO)



4.5 Patología: ENFERMEDAD DE DEVIC O NEUROMIELITIS ÓPTICA		Código: 0807	
Prueba Actual: <i>Clínica, resonancia cerebral, anticuerpos contra acuaporina-4</i>			
Participantes en la Argumentación:			
<ul style="list-style-type: none"> • <i>Dra. Sandra Liliana Correo Plazas, Asociación Colombiana de Neurología.</i> • <i>Dra. Carolina Rivera - Asociación Colombiana De Genética Humana.</i> • <i>Dr. Simón Cárdenas, Hospital Universitario Nacional.</i> • <i>Dr. Jaime Toro, Fundacion Santa Fé</i> • <i>Dra. Maria Paula Hernandez Rodriguez, Sociedad Colombiana de Oftalmológica.</i> 			
<p>Argumentación: <i>Neurología Dr. Marco, el diagnóstico corresponde con la prueba actual, hoy en día se reconoce como un espectro de síndromes que pueden tener un mismo origen. El diagnóstico es clínico apoyada con Resonancia y anticuerpos antiacuaporina 4, los criterios clínicos son de Wingerchuk 2015. El Dr Carlos navas, parte del problema es que en Colombia no contamos con la prueba adecuada, la idea es que quede como un diagnóstico clínico, Resonancia y anticuerpo acuaporina 4. Dr Simon, no hay dificultad con que el paciente sea seronegativo.</i></p> <p><i>Dra Olinda comenta que se debe dejar el procedimiento que se realiza en Colombia.</i></p> <p><i>La dra María Paula esta de acuerdo, aplican los criterios clínicos, resonancia y acuaporina 4. Dra Carolina, esta de acuerdo con los criterios clínicos y laboratorio.</i></p>			
Instituciones que Votaron:			
<ul style="list-style-type: none"> • <i>Dra. Sandra Liliana Correo Plazas, Asociación Colombiana de Neurología.</i> • <i>Dra. Carolina Rivera - Asociación Colombiana De Genética Humana.</i> • <i>Dr. Simón Cárdenas, Hospital Universitario Nacional.</i> • <i>Dr. Jaime Toro, Fundacion Santa Fé</i> • <i>Dra. Maria Paula Hernandez Rodriguez, Sociedad Colombiana de Oftalmológica</i> 			
Votos	A favor	En contra	Abstenciones
	5	0	0
Prueba Adoptada: <i>Diagnóstico Clínico criterios de Wingerchuck 2015, más laboratorio, Resonancia Magnética y anticuerpos acuaporina 4.</i>			
CÓDIGO CUPS:	883101	RESONANCIA MAGNÉTICA DE CEREBRO	
	906470	ANTICUERPOS ACUAPORINA 4 SEMIAUTOMATIZADO O AUTOMATIZADO	



4.6 HIPERCOLESTERLEMIA FAMILIA		Código: 0994	
Prueba Actual: <i>Criterios Clínicos y Niveles de Colesterol</i>			
Participantes en la argumentación:			
<ul style="list-style-type: none"> • <i>Dr. Mauricio Coll, Asociación Colombiana de Endocrinología Pediátrica</i> • <i>Dra. Carolina Rivera - Sociedad Colombiana De Genética Humana.</i> • <i>Dr. Rafael Ocampo - Asociación Colombiana de Cardiología</i> 			
<p>Argumentación 1er consenso: <i>Dra Carolina Rivera, esta patología es extremadamente rara, dentro de los criterios clínicos esta el diagnóstico o confirmación por clínica, y desde la asociación de genética y de acuerdo a la literatura, se establece como Gold estandar la prueba molecular que confirme las dos mutaciones que están causando la patología, apoyada por un perfil lipídico. Dr Mauricio Coll, se encuentra de acuerdo, comenta que esta es una enfermedad que es bastante rara y que presenta a veces pocas manifestaciones y las manifestaciones son en su mayoría cutáneas, por lo cual se puede confirmar con prueba de Biología Molecular apoyado del perfil lipídico.</i></p>			
<p>Argumentación 2do consenso: <i>El Dr. Rafael Ocampo refiere que la prueba actual como test genético no tiene la exactitud diagnóstica completa y hasta un 30% de los casos pueden tener mutaciones negativas, depende de la identificación de mutaciones patogénicas, en este caso el hecho de tener un test genético negativo, no implica que no tenga la enfermedad y en ese escenario se deriva al diagnóstico clínico y la notificación al SIVIGILA debe estar condicionada también a eso, que depende de la probabilidad que se tenga, y en éste particular el estudio que se utiliza, cuando hablamos de estudio molecular, es necesario especificar los genes básicos para la prueba LDLR, APOB, PCSK9, LDLRAP. El diagnóstico tiene el componente clínico y de laboratorio, el diagnóstico más común se realiza con las mutaciones del gen LDLR. El tener resultado negativo del estudio molecular no descarta la enfermedad. Se recomienda apoyarse con un experto en la patología.</i></p>			
Instituciones que votaron:			
<ul style="list-style-type: none"> • <i>Dr. Mauricio Coll, Asociación Colombiana de Endocrinología Pediátrica</i> • <i>Dra. Carolina Rivera - Sociedad Colombiana De Genética Humana.</i> • <i>Dr. Rafael Ocampo - Asociación Colombiana de Cardiología</i> 			
Votos	A favor	En contra	Abstenciones
	3	0	0
Prueba Adoptada: <i>Laboratorio:LDL o estudio molecular de Genes específicos códigos 908420.</i>			
CÓDIGO CUPS:	903817	LDL	
CÓDIGO CUPS:	908420	ESTUDIOS MOLECULARES DE GENES (ESPECIFICOS)	



4.7	Patología:	HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA	Código: 1008
Prueba Actual: Estudio molecular gen STAR, HSD3B2, CYP21A2, CYP11B1, CYP17A1, POR			
Participantes en el argumentación:			
<ul style="list-style-type: none"> • Dr. Mauricio Coll, Endocrinología Pediátrica • Dra. Carolina Rivera Asociación Colombiana De Genética Humana. • Dra. Eugenia Espinoza - Sociedad Colombiana de Pediatría 			
<p>Argumentación 1er consenso: Dra. Carolina Rivera, siguen apoyando el Estudio Molecular especialmente cuando es de difícil diagnóstico. DR Mauricio Coll, argumenta como se presenta la enfermedad, entre ellos, refiere que se presenta mayormente en niñas con masculinización genital, la clínica es importante, igualmente, antecedentes familiares como son las enfermedades autosómicas recesivas y alto grado de consanguinidad, como puede que no exista, exploración de glándulas suprarrenales y Cariotipo, la exploración de las glándulas suprarrenales se debe hacer basalmente o con algún test dinámico, generalmente se aplica ACTH y lógicamente sabemos que el estudio de los genes también es importante. con las exploración de las glándulas suprarrenales se exploran metabolismos de las glándulas, no solo ACTH, sino también, 17hidroxiprogesterona que es la prueba reina, sodio, potasio, Cortisol, Testosterona, alternativa Prueba molecular.</p>			
<p>Argumentación 2do consenso: Dra. Eugenia se encuentra de acuerdo a lo definido en el consenso del 9 de noviembre de 2018.</p> <p>Dra Amanda Paez, endocrinóloga, representante de Asociación Colombiana de Endocrinología, Diabetes y Metabolismo, ACE, refiere que ella aporó a información científica y la evidencia en los formatos donde se ratifica que la prueba gold estándar es la de laboratorio 17 Hidroxiprogesterona basal y basal y post estímulo con ACTH 60' técnica quimioluminiscencia, caber aclarar que no pudo votar por que llego tarde al consenso pero dio algunos aportes muy importantes y dio algunas aclaraciones .</p>			
Instituciones que votaron:			
<ul style="list-style-type: none"> • Dr. Mauricio Coll, Endocrinología Pediátrica • Dra. Carolina Rivera Asociación Colombiana De Genética Humana. • Dra. Eugenia Espinoza - Sociedad Colombiana de Pediatría 			
Votos	A favor	En contra	Abstenciones
	3	0	0
Prueba Adoptada: Pruebas de Laboratorio, 17 OH progesterona basal y post estímulo con ACTH más Cariotipo, y opcional Prueba molecular. La prueba screening de glándulas suprarrenales también se determino como prueba de importancia pero no esta disponible en Colombia			
CÓDIGO CUPS:	904402	HIDROXIPROGESTERONA 17 ALFA, PRE Y POST ACTH	
	908404	CARIOTIPO CON BANDEO G	
	908405	CARIOTIPO CON BANDEO Q	
	908406	CARIOTIPO CON BANDEO C	
	908407	CARIOTIPO CON BANDEO RT	
	908420	Estudio molecular de genes (específicos)	



4.8 Patología: INMUNODEFICIENCIA				Código: 1083	
Prueba Actual: Estudio molecular gen TNFRSF13B, ICOS, CD19, TNFRSF13C, MS4A1, CD81, CR2, LRBA, NFKB2					
Participantes en la argumentación:					
• Dra Martha Álvarez – Asociación Colombiana de Infectología					
• Dra Carolina Rivera - Asociación Colombiana de Genética Humana					
Dra Viviana Valencia- Asociación Colombiana de Alergia, Asma e Inmunología					
Dra Eugenia Espinoza - Sociedad Colombiana de Pediatría					
Argumentación 1er consenso: Dra. Martha, comenta que es un grupo heterogeneo que se describe como inmunodeficiencia primaria de inicio tardio que se basa en criterio clínicos y de laboratorio, el problema es que no se pueden desliar uno del otro, en laboratorio se incluyen los estudios inmunologicos, desde el punto clinico es importante porque es una inmunodeficiencia tardia que inicia a partir de los 4 o 2 años, se puede manifestar mas frecuentemente con infecciones y tambien se puede manifestar como autoinmunidad y linfoproliferación. , entonces tiene un espectro clínico muy heterogeneo. y como Diagnostico clínico y de Laboratorio, debe tener estudios de inmunoglobinas, Inmunoglobulina Sérica A G por debajo de dos desviaciones estándar conforma a la edad, Criterio histopatológico Granulomas y adultos debajo de 40 (amerutanga 2013), sociedad europea 2016. genes identificados y asociados a tipo familiar pero no son suficientes.					
Dra. Olinda comenta que necesitamos el reporte del formato y se queda pendiente para incluir la postura de otras sociedades en consenso del 16 de noviembre.					
Argumentación 2do consenso: Dra. Viviana Valencia confirma la prueba adoptada, criterios clínicos y laboratorio inmunoglobulina A, G y M. La Dra Eugenia, se encuentra de acuerdo con lo definido.					
Instituciones que votaron:					
• Dra Martha Álvarez – Asociación Colombiana de Infectología					
• Dra Carolina Rivera - Asociación Colombiana de Genética Humana					
• Dra Viviana Valencia- Asociación Colombiana de Alergia, Asma e Inmunología					
• Dra Eugenia Espinoza - Sociedad Colombiana de Pediatría					
Votos	A favor	En contra	Abstenciones		
	4	0	0		
Prueba Adoptada: Laboratorio Inmunoglobulina Sérica A, G y M.					
CÓDIGO CUPS:	906826	INMUNOGLOBULINA A [Ig A] SEMIAUTOMATIZADO			
	906827	INMUNOGLOBULINA A [Ig A] AUTOMATIZADO			
	906828	INMUNOGLOBULINA G [Ig G] SEMIAUTOMATIZADO			
	906829	INMUNOGLOBULINA G [Ig G] AUTOMATIZADO			
	906830	INMUNOGLOBULINA G [Ig G] SUBCLASES 1 2 3 4 SEMIAUTOMATIZADO O AUTOMATIZADO			
	906831	INMUNOGLOBULINA M [Ig M] SEMIAUTOMATIZADO			
	906832	INMUNOGLOBULINA M [Ig M] AUTOMATIZADO			



4.9 Patología: NEUROFIBROMATOSIS		Código: 1255	
Prueba Actual: <i>Criterios clínicos - prueba complementaria estudios radiológicos</i>			
Participantes en la argumentación:			
<ul style="list-style-type: none"> • <i>Dra. Diana Benítez - Asociación Colombiana de Neurología Infantil</i> • <i>Dra. Claudia Mesa - Asociación Colombiana de Radiología</i> • <i>Dra. Eugenia Espinoza- Sociedad Colombiana de Pediatría</i> 			
<p>Argumentación: <i>La Dra. Diana comenta que la Neurofibromatosis es una enfermedad genética, el diagnóstico son los criterios clínicos los cuales no se han modificado y para apoyo del diagnóstico y como prueba complementaria, se utilizan criterios radiológicos, en este caso la Resonancia Magnética Cerebral y de columna dependiendo los hallazgos clínicos encontrados, aclara, que el estudio molecular no se utiliza para el diagnóstico de estos pacientes. La Dra. Eugenia, aprueba los criterios clínicos y pruebas diagnósticas, serían neuroimágenes, resonancia magnética. Dra. Claudia, aprueba los criterios clínicos, y todos estos pacientes deben tener una resonancia de cerebro. Dr. Oscar Mauricio, los criterios clínicos que son 7 y de esos se deben cumplir 2 y la resonancia magnética.</i></p> <p><i>Sandra Misnaza del INS, aclara que cuando se habla de criterios clínicos o de laboratorio el sistema es excluyente, por lo que solo permitiría que la prueba confirmatoria fuera por clínica o por laboratorio. En laboratorio, incluye pruebas de laboratorio y pruebas imageneológicas, por lo que se debe buscar la mayor precisión en el diagnóstico.</i></p> <p><i>La Dra. Diana, comenta que son 7 criterios clínicos y con dos que se cumplan ya se tiene el diagnóstico, pero como parte de seguimiento, debe tener la resonancia. Cuando hay un solo criterio clínico queda la sospecha y hay que recurrir a la resonancia magnética.</i></p> <p><i>Sandra Misnaza aclara que se debe ser cauteloso para cuando se ingresan criterios mixtos, para este caso se diagnóstica con los criterios clínicos y la prueba complementaria sería Resonancia Magnética.</i></p>			
Instituciones que votaron:			
<ul style="list-style-type: none"> • <i>Dra. Diana Benítez - Asociación Colombiana de Neurología Infantil</i> • <i>Dra. Claudia Mesa - Asociación Colombiana de Radiología</i> • <i>Dra. Eugenia Espinoza- Sociedad Colombiana de Pediatría</i> 			
Votos	A favor	En contra	Abstenciones
	3	0	0
Prueba Adoptada: <i>Criterios clínicos para diagnóstico de neurofibromatosis y Resonancia Magnética de Cerebro y de columna también denominada de neuroeje.</i>			
CÓDIGO CUPS:	883101	RESONANCIA MAGNÉTICA DE CEREBRO	
	883236	RASTREO DE COLUMNA TOTAL POR RESONANCIA MAGNÉTICA**	
	883210	RESONANCIA MAGNÉTICA DE COLUMNA CERVICAL SIMPLE	
	883211	RESONANCIA MAGNÉTICA DE COLUMNA CERVICAL CON CONTRASTE	
	883220	RESONANCIA MAGNÉTICA DE COLUMNA TORÁCICA SIMPLE	
	883221	RESONANCIA MAGNÉTICA DE COLUMNA TORÁCICA CON CONTRASTE	
	883230	RESONANCIA MAGNÉTICA DE COLUMNA LUMBOSACRA SIMPLE	
	883231	RESONANCIA MAGNÉTICA DE COLUMNA LUMBAR CON CONTRASTE	
**EL PROCEDIMIENTO INGRESA A PARTIR DEL 1 DE ENERO DE 2019			



4.10 Patología: NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2		Código: 1256	
Prueba Actual: <i>Criterios clínicos y radiológicos con neuroimágenes</i>			
Participantes en la argumentación:			
<ul style="list-style-type: none">• <i>Dra. Diana Benítez - Asociación Colombiana de Neurología Infantil</i>• <i>Dra. Claudia Mesa - Asociación Colombiana de Radiología</i>• <i>Dra. Eugenia Espinoza - Sociedad Colombiana de Pediatría</i>			
Argumentación: <i>La Dra. Diana comenta que el diagnóstico para la Neurofibromatosis tipo II, es radiológico, hay una sospecha clínica pero para poderlo confirmar si se requiere de la resonancia magnética cerebral que confirmen el tipo de lesiones que son características de este tipo de enfermedad. La Dra. Claudia Mesa, comenta que se debe tener para el diagnóstico la resonancia Magnética. La Dra. Eugenia se encuentra de acuerdo.</i>			
<i>La Dra. Diana describe que el diagnóstico para pacientes con neurofibromatosis tipo 2 es más frecuente en adolescentes, adulto joven y adulto mayor, se sospecha cuando hay manchas de color café con leche, disminución en la agudeza auditiva o hipoacusia asimétrica generalmente, por lo que se ordena la resonancia magnética cerebral, para evaluar el nervio auditivo.</i>			
Justificación: <i>Clinicamente no es posible tener confiabilidad de certeza con la prueba actual.</i>			
Instituciones que votaron:			
<ul style="list-style-type: none">• <i>Dra. Diana Benítez - Asociación Colombiana de Neurología Infantil</i>• <i>Dra. Claudia Mesa - Asociación Colombiana de Radiología</i>• <i>Dra. Eugenia Espinoza - Sociedad Colombiana de Pediatría</i>			
Votos	A favor	En contra	Abstenciones
	3	0	0
Prueba Adoptada: <i>Resonancia Magnética de Cerebro.</i>			
CÓDIGO CUPS:	883101	RESONANCIA MAGNÉTICA DE CEREBRO	



4.11 Patología: NEUROFIBROMATOSIS FAMILIAR ESPINAL		Código: 1257	
Prueba actual: Criterios clínicos y radiológicos - neuroimágenes			
Participantes en la argumentación:			
<ul style="list-style-type: none"> • Dra. Diana Benítez - Asociación Colombiana de Neurología Infantil • Dra. Claudia Mesa - Asociación Colombiana de Radiología • Dra. Eugenia Espinoza - Sociedad Colombiana de Pediatría 			
Argumentación: La Dra. Diana comenta que, de acuerdo a la literatura, la neurofibromatosis tipo familiar espinal no aparece ya como un término independiente, sino que se incluye con la neurofibromatosis tipo 1, por lo cual pregunta si se incluirla en el tipo 1, debido a que comparten CIE10. En cuanto al diagnóstico, tiene los dos criterios clínico y radiológico.			
Patricia González, aclara que se debe incluir su diagnóstico, debido a que la patología se encuentra en la Resolución 2048 de 2015 vigente, por lo tanto, la sugerencia de evaluar su inclusión en la neurofibromatosis tipo 1 se vería evidenciada en la actualización del listado de 2019.			
Sandra Misnaza- INS comenta que no se desconocen las patologías que necesitan una clínica, pero cuando se habla de Gold estándar es indispensable que se tenga una resonancia para que pueda confirmar una neurofibromatosis familiar espinal, sino se puede diagnosticar sin la resonancia, entraría como laboratorio, en caso contrario por clínica.			
Dra. Claudia, sugiere la resonancia magnética de columna, la Dra Eugenia de acuerdo con la resonancia magnética de columna.			
Instituciones que votaron:			
<ul style="list-style-type: none"> • Dra. Diana Benítez - Asociación Colombiana de Neurología Infantil • Dra. Claudia Mesa - Asociación Colombiana de Radiología • Dra. Eugenia Espinoza - Sociedad Colombiana de Pediatría 			
Votos	A favor	En contra	Abstenciones
	3	0	0
Prueba adoptada: Resonancia Magnética de Columnas.			
CÓDIGO CUPS:	883236	RASTREO DE COLUMNA TOTAL POR RESONANCIA MAGNÉTICA**	
	883210	RESONANCIA MAGNÉTICA DE COLUMNA CERVICAL SIMPLE	
	883211	RESONANCIA MAGNÉTICA DE COLUMNA CERVICAL CON CONTRASTE	
	883220	RESONANCIA MAGNÉTICA DE COLUMNA TORÁCICA SIMPLE	
	883221	RESONANCIA MAGNÉTICA DE COLUMNA TORÁCICA CON CONTRASTE	
	883230	RESONANCIA MAGNÉTICA DE COLUMNA LUMBOSACRA SIMPLE	
	883231	RESONANCIA MAGNÉTICA DE COLUMNA LUMBAR CON CONTRASTE	
**EL PROCEDIMIENTO INGRESA A PARTIR DEL 1 DE ENERO DE 2019			



4.12 SÍNDROME DE WELLS		Código: 1967	
Prueba actual: <i>Estudio Molecular NLRP3</i>			
Participantes en la argumentación:			
<ul style="list-style-type: none">• <i>Dra Viviana Valencia- Asociación Colombiana de Alergia, Asma e Inmunología</i>• <i>Dra. Eugenia Espinoza - Sociedad Colombiana de Pediatría</i>• <i>Dra. Esperanza Teuzaba - Asociación Colombiana de Patología</i>• <i>Dra. Claudia Serrano - Asociación Colombiana de Genética Humana</i>			
Argumentación: <i>La Dra. Esperanza presenta la patología como una celulitis eosinofílica aguda necrotizante, en este caso la Gold estándar sería clínica y se confirma con la biopsia con fluorescencia, La Dra. Eugenia se encuentra de acuerdo, el diagnóstico se confirma con la biopsia con fluorescencia; la Dra. Viviana igualmente está de acuerdo, Dra. Claudia Serrano comenta que esta de acuerdo y adicional que el estudio molecular colabora como apoyo, pero la Biopsia con fluorescencia es la confirmatoria.</i>			
Justificación: <i>Se considera que la prueba Gold estándar es la biopsia ya que histopatológicamente se puede caracterizar: dermatitis aguda eosinofílica necrotizante, además de estudios de inmunofluorescencia en la biopsia .</i>			
Instituciones que votaron:			
<ul style="list-style-type: none">• <i>Dra Viviana Valencia- Asociación Colombiana de Alergia, Asma e Inmunología</i>• <i>Dra. Eugenia Espinoza - Sociedad Colombiana de Pediatría</i>• <i>Dra. Esperanza Teuzaba - Asociación Colombiana de Patología</i>• <i>Dra. Claudia Serrano - Asociación Colombiana de Genética Humana</i>			
Votos	A favor	En contra	Abstenciones
	4	0	0
Prueba adoptada: <i>Biopsia con Inmunofluorescencia</i>			
CÓDIGO CUPS:	898104	ESTUDIO DE COLORACIÓN DE INMUNOFLUORESCENCIA EN BIOPSIA	



4.13 Patología: DELECIÓN 22Q13		Código: 558	
Prueba actual: Criterios Clínicos			
Participantes en la argumentación:			
<ul style="list-style-type: none">• Dra. Diana Benítez - Asociación Colombiana de Neurología Infantil• Dra. Eugenia Espinoza - Sociedad Colombiana de Pediatría• Dra. Claudia Serrano - Asociación Colombiana de Genética Humana			
Argumentación: La Dra. Diana comenta que éste síndrome genético es una condición que tiene características neurológicas como retraso mental, autismo y retardo global en el desarrollo. El diagnóstico de esta patología es de laboratorio, que según la bibliografía, podría ser FISH o MRTA. La Dra. Claudia Serrano confirma que el diagnóstico confirmatorio puede hacerse por FISH, y MRTA, posiblemente más costo efectivos, cuando el diagnóstico no es tan claro y hay superposición de síntomas, porque permite evaluar otras regiones sindrómicas que puedan ser similares. La Dra. Eugenia se encuentra de acuerdo, el FISH sería la indicada.			
Instituciones que votaron:			
<ul style="list-style-type: none">• Dra. Diana Benítez - Asociación Colombiana de Neurología Infantil• Dra. Eugenia Espinoza - Sociedad Colombiana de Pediatría• Dra. Claudia Serrano - Asociación Colombiana de Genética Humana			
Votos	A favor	En contra	Abstenciones
	3	0	0
Prueba adoptada: Laboratorio, FISH. <i>y opcional MRTA</i>			
CÓDIGO CUPS:	908423	ESTUDIO MOLECULAR DE DELECCIONES Y DUPLICACIONES (ESPECÍFICAS)	
	908424	ESTUDIO MOLECULAR DE MUTACIONES (ESPECÍFICAS)	



4.14 Patología: DREPRANOCITOSIS		Código: 751	
Prueba actual: <i>Análisis Molecular de la hemoglobina S</i>			
Participantes en la argumentación:			
• <i>Dra. Eugenia Espinoza - Sociedad Colombiana de Pediatría</i>			
• <i>Dra. Claudia Serrano - Asociación Colombiana de Genética Humana</i>			
• <i>Dra. Adriana Linares - Asociación Colombiana de Hematología y Oncología</i>			
• <i>Dra. Rafael Campo - Medicina Interna</i>			
Argumentación: <i>La Dra. Eugenia postula prueba de hemoglobina, la dra Claudia Serrano comenta que la electroforesis de hemoglobina intenta establecer qué tipo de anemia puede ser, pero el diagnóstico molecular es una línea de abordaje para establecer y afinar el diagnóstico. Dra. Adriana Linares, por medio de comunicación telefónica, representa la Asociación Colombiana de Hematología y Oncológica, refiere que la prueba gold estándar es la Electroforesis de hemoglobina</i>			
Justificación: <i>El análisis de la prueba molecular nos dice, la frecuencia de las mutaciones ,si la mutación es nueva, la electroforesis de hemoglobina S, va a migrar a una banda diferente a la hemoglobina A, la S migra en una banda diferente, pero no es la prueba Gold estándar.</i>			
Instituciones que votaron:			
• <i>Dra. Eugenia Espinoza - Sociedad Colombiana de Pediatría</i>			
• <i>Dra. Claudia Serrano - Asociación Colombiana de Genética Humana</i>			
• <i>Dra. Adriana Linares - Asociación Colombiana de Hematología y Oncología</i>			
• <i>Dra. Rafael Campo - Medicina Interna</i>			
Votos	A favor	En contra	Abstenciones
	4	0	0
Prueba adoptada: <i>Electroforesis de Hemoglobina Alcalina – Opcional Electroforesis de Hemoglobina acida</i>			
CÓDIGO CUPS:	906808	ELECTROFORESIS DE HEMOGLOBINA AUTOMATIZADO	
	906809	ELECTROFORESIS DE HEMOGLOBINA SEMIAUTOMATIZADO	



4.15 Patología: SÍNDROME DE MYRHERUVALCABA		Código: 1831	
Prueba actual: <i>Estudio Molecular SMAD4</i>			
Participantes en la argumentación:			
<ul style="list-style-type: none">• <i>Dra Claudia Serrano - Asociación Colombiana de Genética Humana</i>• <i>Dra. Eugenia Espinoza - Sociedad Colombiana de Pediatría</i>• <i>Dra Amanda Páez - Asociación Colombiana de Endocrinología</i>			
Argumentación: <i>La Dra. Amanda Páez, aclara que la patología no tiene mucho que ver con la especialidad, pero el análisis que se hizo resulta ser un trastorno de tejido conectivo con afectación multisistémica, fibrosis progresiva, compromiso mental leve y tendencia autista. Básicamente es una enfermedad genética, autosómica dominante y para el diagnóstico la clínica tiene mucha importancia, apoyada por el estudio genético, la única parte que conecta con el tema endocrino, es que tiene un compromiso óseo que puede generar osteoporosis a los pacientes afectados por la enfermedad. La Dra Claudia Serrano, propone la prueba secuenciación del Gen, la mayoría de pacientes va a tener una mutación puntual en el SMAD4, y con la secuenciación va a detectarlos, obviamente basado en criterios clínicos, la Dra. Eugenia se encentra de acuerdo con la propuesta.</i>			
Justificación: <i>El análisis de la prueba molecular si la mutación es nueva, la electroforesis de hemoglobina S, va a migrar a una banda diferente a la hemoglobina A, la S migra en una banda diferente. la prueba molecular no es la prueba gold estándar.</i>			
Instituciones que votaron:			
<ul style="list-style-type: none">• <i>Dra Claudia Serrano - Asociación Colombiana de Genética Humana</i>• <i>Dra. Eugenia Espinoza - Sociedad Colombiana de Pediatría</i>• <i>Dra Amanda Páez - Asociación Colombiana de Endocrinología</i>			
Votos	A favor	En contra	Abstenciones
	3	0	0
Prueba adoptada: <i>Secuenciación de Gen SMAD4</i>			
CÓDIGO CUPS:	908420	ESTUDIOS MOLECULARES DE GENES (ESPECÍFICOS)	



5. CONCLUSIONES

Durante los dos consensos realizados se revisaron y analizaron a la luz de la evidencia actual, las pruebas estándar de oro para 15 patologías incluidas en la Resolución 2048 de 2015. El Ministerio de Salud y Protección Social, agradece a las sociedades científicas asistentes, por su compromiso y participación.



ANEXOS



ANEXOS 1

Información de la Asociación			
1	Nombre de la entidad		
2	Número de identificación de la entidad		
3	Representante legal de la entidad		
4	Nombre de la persona de contacto		
5	Dirección de correspondencia		
6	Teléfono fijo / celular		
7	Correo electrónico		
Información de la enfermedad huérfana			
8	Nombre de la enfermedad huérfana		
9	Enfermedad asociada a la enfermedad huérfana según CIE - 10 (si aplica)	1	
		2	
		3	
10	Etiología (origen o causa de la enfermedad huérfana)	1	
		2	
		3	
11	Diagnóstico de la enfermedad huérfana (corresponde a la confirmación diagnóstica de la enfermedad huérfana)		
Información de las pruebas diagnósticas confirmatorias			
12	Prueba diagnóstica confirmatoria (Corresponde a la descripción de la prueba diagnóstica estándar de oro que permite el diagnóstico de la enfermedad huérfana, si existen sinónimos de la prueba incluirlos)	1	
		2	
		3	
13	CUPS de la prueba diagnóstica (Corresponde al código CUPS de la prueba diagnóstica definida en la normatividad vigente)	1	
		2	
		3	
Información de las pruebas diagnósticas opcional			
14	Prueba diagnóstica opcional (Corresponde a la(s) prueba(s) diagnóstica(s))	1	
		2	



	alternativas como estándar de oro para el diagnóstico o confirmación de la EH)	3		
15	CUPS de la prueba diagnóstica opcional (Corresponde al código CUPS de la prueba diagnóstica opcional definida en la normatividad vigente)	1		
		2		
		3		
Especialidades propuestas para su análisis				
16	Especialidades (Corresponde a las especialidades que deberían participar en el análisis de la enfermedad huérfana)	1		
		2		
		3		
		1		
		2		
		3		
Información adicional				
17	¿Adjunta evidencia? Si adjunta evidencia empleé este campo para relacionarla	SI	No	Justificación (bibliografía, enlaces o archivos pdf adjuntos al envío de la información)
Conflicto de intereses				
18	Presenta algún conflicto de intereses	SI	No	Describe el conflicto de intereses



ANEXO 3

Formato de Conflicto de intereses

Dependencia: Dirección de Regulación de Beneficios, Costos y Tarifas del Aseguramiento en Salud
Bogotá D.C.

PROCESO DE IDENTIFICACIÓN DE PRUEBAS DIAGNÓSTICAS CONFIRMATORIAS PARA EH DECLARACIÓN CONFLICTO DE INTERESES

1. Definición

Los conflictos de interés son posibles situaciones de orden moral, intelectual y económico que pueden impedirle a una persona actuar de forma objetiva e independiente, ya sea porque le resulte particularmente conveniente, le sea personalmente beneficioso o porque sus familiares en los grados indicados en la ley, se vean igualmente beneficiados.

Estas situaciones en virtud de los principios que rigen el Sistema de Salud en Colombia, en especial la transparencia, deberán ser declaradas por aquellos actores del sistema que deseen participar activamente en os diferentes espacios que permitan la participación ciudadana y que sean diseñados por este Ministerio.

2. Algunos Tipos de conflictos: Con el propósito de dar claridad al concepto de “conflicto de intereses” este Ministerio, enuncia a continuación, a modo de ejemplo, algunas de las situaciones en las que se puede encontrar inmerso un actor del sistema y que suscita en él un conflicto de intereses para participar en determinado espacio:

Financiero: Cuando el individuo tiene participación en una empresa, organización o equivalente que lo relaciona directamente (como socio, accionista, propietario, empleado) o indirectamente (como proveedor, asesor o consultor) con las actividades para las cuales fue convocado(a) a participar.

Intelectual: Cuando se tiene un interés intelectual, académico o científico en un tema en particular. La declaración de este tipo de interés es indispensable para salvaguardar la calidad y objetividad del trabajo científico.

Pertenencia: Derechos de propiedad intelectual o industrial que estén directamente relacionados con las temáticas o actividades a abordar.

Familiar: Cuando alguno de los familiares, hasta tercer grado de consanguinidad y segundo de afinidad, están relacionados de manera directa o indirecta en los aspectos financiero o intelectual, con las actividades y temáticas a desarrollar.

Interés económico personal. Cuando el nominador recibe beneficios financieros, dádivas directas o indirectas, patrocinio de actividades culturales o científicas, capacitaciones, formación continuada financiada por la industria o proveedor, participa en investigaciones o como expositor de una empresa, organización o equivalente que se relaciona directamente (como socio, accionista, propietario, empleado)



Interés no económico personal. Se relacionan con el prestigio, notoriedad, reconocimiento y promoción profesional o beneficios en salud propios o de un familiar por la realización del procedimiento en salud, entre otros.

Interés económico personal de un familiar. Cuando un familiar de un nominador tiene un interés particular en la tecnología en salud o con alguna empresa que tenga interés en el procedimiento en salud.

Interés económico colectivo: Financiamiento de sociedades, asociaciones o agremiaciones de profesionales, usuarios o pacientes. Así como, el patrocinio de actividades culturales, profesionales o científicas de las sociedades, asociaciones o agremiaciones de profesionales, usuarios o pacientes.

En el caso en concreto, las actividades que pueden generar conflictos de intereses son aquellas en las que, a juicio del nominador de la tecnología en salud, existe un interés primario o secundario, influenciado por un logro de tipo económico o personal (principalmente).

3. Declaración

En virtud de lo anteriormente establecido, a continuación, me permito declarar bajo la gravedad del juramento los intereses y situaciones que podrían afectar mis actuaciones en el proceso de nominación de procedimientos en salud. Esta declaración hace recuento de los vínculos y posibles intereses propios o de mis familiares cercanos durante los últimos dos (2) años.

Si tiene interés en alguna categoría, describa el vínculo, si no tiene interés escriba ninguno. Si requiere más espacio utilice este mismo formato y firmelos todos. No utilice formatos diferentes.

¿Existe alguna otra circunstancia que pudiera afectar su objetividad o independencia de la nominación del procedimiento en salud, así como la percepción de los demás acerca de su objetividad o independencia? Por favor escríbala.

FIRMA:

NOMBRE:

C.C.:

FECHA:

CIUDAD:

Elaborado:

**OFICINA DE CALIDAD
MINISTERIO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL**
06 de diciembre de 2018