



Consejo de Salubridad General
 Identificación de Tratamientos y Medicamentos Asociados a Gastos Catastróficos
PROTOCOLO TÉCNICO

Categoría: V. Rehabilitación a largo plazo.

Enfermedad CIE.10: E75.2 Otras Esfingolipidosis (Enfermedad de Gaucher tipo I y III)

Fase de atención	Tratamientos / intervenciones	Medicamentos	Infraestructura, Equipamiento y Otros insumos
Diagnóstico	<p>Estudios de laboratorio:</p> <p>Generales</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Biometría Hemática y Velocidad de Sedimentación Globular (VSG) ▪ Glucosa, Urea y Creatinina ▪ Perfil hepático ▪ Perfil lipídico ▪ Metabolismo férrico. (opcional) ▪ Vitamina B12. (opcional) ▪ Estudio de hemostasia (TP y TTP) <p>Específicos</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Actividad de b-glucosidasa ▪ Estudio molecular ▪ Actividad Quitotriosidasa ▪ Anticuerpos específicos (en casos indicados) <p>Estudios de Gabinete:</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Ultrasonografía abdominal ▪ Edad ósea (Placa simple de mano) ▪ TAC contrastada o Resonancia Magnética toracoabdominal ▪ Electrocardiograma ▪ Ecocardiograma ▪ Electroencefalograma (en casos indicados) ▪ Densitometría ósea de ambos fémures y columna ▪ Pruebas de función pulmonar <p>Evaluación de calidad de vida:</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Cuestionario de calidad de vida. <p>Interconsultas:</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Valoración por oftalmología, genética, hematología, cardiología, ortopedia, neurología, endocrinología, medicina física y rehabilitación, pediatría (según el caso), neumología, gastroenterología, nutrición, psicología y trabajo social médico 		<ul style="list-style-type: none"> ▪ Laboratorio de análisis clínico ▪ Laboratorio de genética (propio o subrogado) ▪ Equipo de radiología simple ▪ Tomografía computada (propio o subrogado) ▪ Resonancia magnética (propio o subrogado) ▪ Densitometría ósea ▪ Ultrasonido ▪ Fisiología pulmonar ▪ Equipamiento oftalmológico ▪ Electrocardiógrafo ▪ Ecocardiógrafo ▪ Electroencefalografía ▪ Equipamiento específico de medicina física y rehabilitación (propio o subrogado)



Consejo de Salubridad General
 Identificación de Tratamientos y Medicamentos Asociados a Gastos Catastróficos
PROTOCOLO TÉCNICO

Categoría: V. Rehabilitación a largo plazo.

Enfermedad CIE.10: E75.2 Otras Esfingolipidosis (Enfermedad de Gaucher tipo I y III)

Fase de atención	Tratamientos / intervenciones	Medicamentos	Infraestructura, Equipamiento y Otros insumos
<p>Tratamiento</p> <p>Criterios para inicio de tratamiento:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Diagnóstico confirmado (actividad enzimática) 2. Una o más de los siguientes puntos: <ul style="list-style-type: none"> ▪ Niños asintomáticos con antecedentes de hermanos con enfermedad grave o progresiva. ▪ Hb 2.0 g/dl por debajo del límite normal para la edad y sexo, en al menos 2 mediciones. ▪ Plaquetas menores de 100,000 mm³ en al menos 2 mediciones. ▪ Visceromegalias ▪ Esplenectomía previa ▪ Enfermedad ósea clínica o radiológica. Episodios de dolor óseo agudo. ▪ Niños con retardo en crecimiento pondero estatural en un periodo de 6-12 meses no atribuible a otras causas. ▪ Diagnóstico molecular de genotipos homocigotos para N370S y I226G y L444P. ▪ Afección pulmonar 	<p>Tratamiento:</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Tratamiento enzimático sustitutivo (TES) ▪ En casos necesario, cirugía ortopédica y prótesis ▪ Otros tratamientos según afectación multiorgánica 	<p>Tratamiento Enzimático Sustitutivo (TES), esquemas según condición del paciente: (ambulatorio)</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Imiglucerasa IV (5545) 60 U/Kg cada 2 semanas ▪ ó ▪ Velaglucerasa (5615) 60 U/Kg cada dos semanas, únicamente para el caso del tipo I de Enfermedad de Gaucher. 	<p>Bomba de infusión</p>
<p>Seguimiento</p>	<p>Estudios de Laboratorio:</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Biometría hemática completa con índices eritrocitarios: Al inicio, cada 3 meses el primer año, posteriormente cada 12 meses <p>Estudios de valoración visceral:</p> <ul style="list-style-type: none"> • USG (hepatoesplénica): Cada 6 meses el primer año, posteriormente cada 12 meses (a criterio médico) <p>Estudios de valoración ósea:</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Densitometría ósea de ambos fémures y columna cada 12 meses (a criterio médico) <p>Estudios de valoración de calidad de vida:</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Salud funcional y bienestar, cada 3 meses el primer año, posteriormente cada 12 a 24 		<ul style="list-style-type: none"> ▪ Laboratorio de análisis clínico ▪ Laboratorio de genética (opcional) ▪ Equipo de radiología simple ▪ Tomografía computada (opcional) ▪ Resonancia magnética (opcional) ▪ Densitometría ósea ▪ Ultrasonido ▪ Fisiología pulmonar ▪ Equipamiento oftalmológico ▪ Electrocardiógrafo ▪ Ecocardiógrafo ▪ Electroencefalografía



Consejo de Salubridad General
 Identificación de Tratamientos y Medicamentos Asociados a Gastos Catastróficos
PROTOCOLO TÉCNICO

Categoría: V. Rehabilitación a largo plazo.

Enfermedad CIE.10: E75.2 Otras Esfingolipidosis (Enfermedad de Gaucher tipo I y III)

Fase de atención	Tratamientos / intervenciones	Medicamentos	Infraestructura, Equipamiento y Otros insumos
	<p>meses. Al momento de ajustar dosis</p> <p>Otros estudios:</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Evaluación pulmonar y cardiaca: pruebas de función pulmonar, ecocardiograma, electrocardiograma. Dos veces al año ▪ Evaluación neurológica: Al inicio cada 3 meses y cada 6 a 12 meses de acuerdo a presencia o aparición de manifestaciones del SNC <p>Interconsultas médicas:</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Valoración por oftalmología, hematología, cardiología, ortopedia, neurología, endocrinología, medicina física y rehabilitación, pediatría (según el caso), neumología, gastroenterología, nutrición, psicología y trabajo social médico, de acuerdo a la evolución clínica del paciente, consejo genético <p>Tratamiento permanente:</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Tratamiento enzimático sustitutivo (TES) ▪ En casos necesario, cirugía ortopédica y prótesis. (de acuerdo a cobertura general) ▪ Otros tratamientos según afectación multiorgánica. (de acuerdo a cobertura general) 	<p>Tratamiento Enzimático Sustitutivo (TES), esquemas según condición del paciente:</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Imiglucerasa IV (5545) 60 U/Kg cada 2 semanas ó ▪ Velaglucerasa (5615) 60 U/Kg cada dos semanas, únicamente para el caso del tipo I de Enfermedad de Gaucher. 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Equipamiento específico de medicina física y rehabilitación (opcional) ▪ Bomba de infusión (opcional)