



**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 Fabry)**

Fase de atención	Tratamientos / intervenciones	Medicamentos	Infraestructura, Equipamiento y Otros insumos
<p><b>Diagnóstico y Tratamiento</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Estudios de laboratorio:               <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Biometría hemática completa</li> <li>▪ Urea, creatinina</li> <li>▪ Examen general de orina</li> <li>▪ Pruebas de funcionamiento renal (Depuración de creatinina y proteinuria de 3 horas)</li> <li>▪ Pruebas de funcionamiento hepático</li> <li>▪ Estudio molecular</li> <li>▪ Actividad enzimática de alfa-galactosidasa</li> <li>▪ Globotriaosil ceramida (GL-3) en plasma (opcional)</li> </ul> </li> <li>▪ <b>Estudios de gabinete:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ USG abdominal</li> <li>▪ Electrocardiograma</li> <li>▪ Ecocardiograma</li> <li>▪ Electromiografía</li> <li>▪ Tomografía computada contrastada o resonancia magnética de cerebro (opcional)</li> <li>▪ Electroencefalografía</li> <li>▪ Audiometría (opcional)</li> </ul> </li> <li>▪ <b>Otros estudios:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Biopsia de riñón</li> </ul> </li> <li>▪ <b>Interconsulta médica:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Cardiología, nefrología, medicina interna, gastroenterología, oftalmología, otorrinolaringología, audiología, neurología, ortopedia, medicina física y rehabilitación, genética, trabajo social médico, psicología.</li> </ul> </li> <li>▪ <b>Tratamiento médico-quirúrgico:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Tratamiento enzimático sustitutivo (TES).</li> <li>▪ En casos necesarios, cirugía de corazón y prótesis (de acuerdo a cobertura general)</li> <li>▪ Clínica del dolor.</li> <li>▪ Otros tratamientos médicos según afectación multiorgánica (de acuerdo a cobertura general)</li> </ul> </li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ <b>Tratamiento Enzimático Sustitutivo (TES): (ambulatorio)</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ (5549) Agalsidasa alfa 0.2mg/kg cada 15 días por vía intravenosa en infusión para una hora.</li> <li>▪ ó</li> <li>▪ (5546) Agalsidasa beta 1 mg/kg cada 15 días por vía intravenosa en infusión para 4 horas.</li> </ul> </li> <li>▪ Para esta última se requiere premedicación a expensas de:               <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Paracetamol 15mg/kg/Dosis única y</li> <li>▪ Difenhidramina 1.25mg/kg/Dosis única, sin pasar de 500 mg.</li> </ul> </li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Laboratorio de análisis clínico</li> <li>▪ Laboratorio de genética (opcional)</li> <li>▪ Equipo de radiología simple</li> <li>▪ Tomografía computada (opcional)</li> <li>▪ Resonancia magnética (opcional)</li> <li>▪ Densitometría ósea</li> <li>▪ Ultrasonido</li> <li>▪ Fisiología pulmonar</li> <li>▪ Equipamiento oftalmológico</li> <li>▪ Electrocardiógrafo</li> <li>▪ Ecocardiógrafo</li> <li>▪ Electroencefalografía</li> <li>▪ Equipamiento específico de medicina física y rehabilitación (opcional)</li> <li>▪ Bomba de infusión (opcional)</li> </ul>	

3



**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 Fabry)**

Fase de atención	Tratamientos / Intervenciones	Medicamentos	Infraestructura, Equipamiento y Otros Insumos
	<p><b>Tratamiento permanente:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Tratamiento enzimático sustitutivo (TES).</li> <li>▪ En casos necesarios, cirugía de corazón y prótesis. (De acuerdo a cobertura general)</li> <li>▪ Clínica del dolor.</li> <li>▪ Otros tratamientos médicos según afectación multiorgánica. (De acuerdo a cobertura general)</li> </ul>	<p><b>Tratamiento Enzimático Sustitutivo (TES): (ambulatorio)</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ (5549) Agalsidasa alfa 0.2mg/kg cada 15 días por vía intravenosa en infusión para una hora.</li> <li>▪ ó</li> <li>▪ (5546) Agalsidasa beta 1 mg/kg cada 15 días por vía intravenosa en infusión para 4 horas.</li> </ul> <p>Para esta última se requiere premedicación a expensas de:          Paracetamol 15mg/kg/Dosis única y          Difenhidramina 1.25mg/kg/Dosis única, sin pasar de 500 mg.</p>	

*[Handwritten signatures and initials at the top of the page]*

*[Handwritten signature]*



**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 Fabry)**

Fase de atención	Tratamientos / Intervenciones	Medicamentos	Infraestructura, Equipamiento y Otros Insumos
<p><b>Seguimiento</b></p>	<p><b>Estudios de laboratorio:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Historial clínico y examen físico, cada 6 meses</li> <li>▪ Pruebas de función renal, cada 6 meses o al momento de un evento.</li> <li>▪ Actividad enzimática de alfa-galactosidasa cada 6 meses.</li> <li>▪ Globotriaosil ceramida plasmática (GL-3). cada 6 meses el primer año, posteriormente cada 12 meses (opcional)</li> </ul> <p>Examen médico cada seis meses o al momento de algún evento:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Neurológico: Sudoración, intolerancia al frío calor, evento cerebrovascular, convulsiones.</li> <li>▪ Gastroenterológico: Dolor abdominal, diarrea.</li> <li>▪ Cardiología: Electrocardiografía y ecocardiografía, cada 12 a 24 meses.</li> <li>▪ Nefrológico.</li> <li>▪ Dermatológico.</li> <li>▪ Respiratorio, pruebas de función respiratoria.</li> <li>▪ Oftalmológico.</li> <li>▪ Renograma funcional (opcional)</li> </ul> <p><b>Interconsulta médica:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Cardiología, nefrología, medicina interna, gastroenterología, oftalmología, otorrinolaringología, audiología, neurología, ortopedia, medicina física y rehabilitación, genética, clínica del dolor, trabajo social médico, psicología de acuerdo a evolución y necesidades del paciente.</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Laboratorio de análisis clínico</li> <li>▪ Laboratorio de genética (opcional)</li> <li>▪ Equipo de radiología simple</li> <li>▪ Tomografía computada (opcional)</li> <li>▪ Resonancia magnética (opcional)</li> <li>▪ Densitometría ósea</li> <li>▪ Ultrasonido</li> <li>▪ Fisiología pulmonar</li> <li>▪ Equipamiento oftalmológico</li> <li>▪ Electrocardiógrafo</li> <li>▪ Ecocardiógrafo</li> <li>▪ Electroencefalografía</li> <li>▪ Equipamiento específico de medicina física y rehabilitación (opcional)</li> <li>▪ Bomba de infusión (opcional)</li> <li>▪ Equipo de medicina nuclear (opcional)</li> </ul>

Actualización en noviembre de 2010.

*[Handwritten signature]*