



GERENCIA DE PRESTACIONES DE SALUD
SERVICIOS DE LABORATORIO
LABORATORIO DE PESQUISA NEONATAL

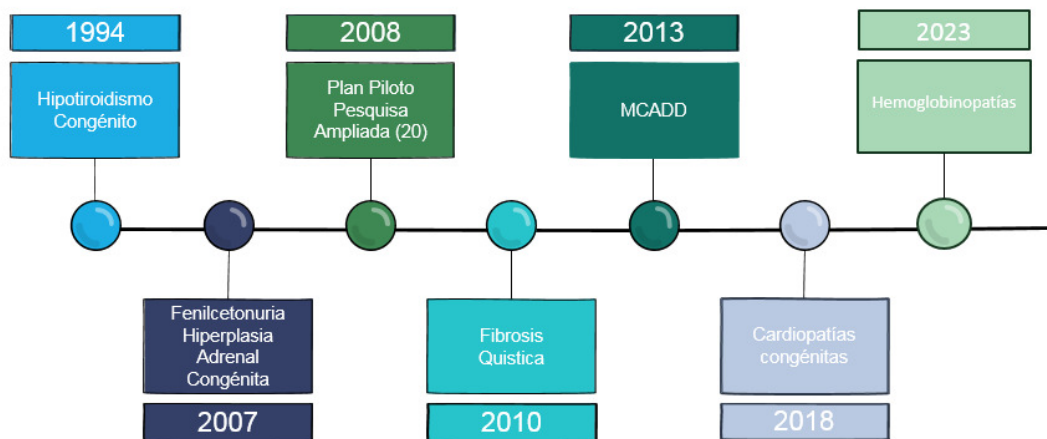


Según lo solicitado se detalla la información disponible no teniendo elementos técnicos ni recursos humanos disponibles para destinar al procesamiento de información para detallar la totalidad de datos solicitada.

1. Detallar las patologías incluidas en el protocolo de la pesquisa neonatal en 1994

En 1994 se inició la pesquisa neonatal en Uruguay, introduciendo la detección de Hipotiroidismo Congénito.

2. Cronología de la normativa que introdujo las modificaciones hasta la fecha



3. Detallar las patologías detectadas y frecuencia de cada una de ellas desde 1994 a la fecha discriminadas por año, departamento, prestador de salud y sexo

La información solicitada no se dispone con el detalle solicitado y no se dispone de sistemas informáticos que así lo discriminen.

ENFERMEDAD	Año de inicio	Tipo de muestra	Total de muestras procesadas	Casos detectados
Hipotiroidismo Congenito	1994	Sangre de cordón	1014058	486
Fenilcetonuria (PKU)	2007	Sangre de talón	668307	31
Hiperfenilalaninemia	2007	Sangre de talón	668307	17
Hiperplasia Adrenal Congénita	2007	Sangre de talón	668307	39
Fibrosis Quística	2010	Sangre de talón	568667	64
Deficit de Acil Co-A deshidrogenasa de cadena media (MCADD)	2008	Sangre de talón	753083	6
Hemoglobinopatías	2013	Sangre de talón	421958	20
Pesquisa Ampliada*	2008	Sangre de talón	618083	22
Total				685

*Dentro de la Pesquisa Ampliada se han detectado:

Enfermedad	Casos detectados
Acidemia glutarica I	4
Citrulinemia	2
Deficiencia de Cobalamina C	2
SCADD	5
3 hidroximetilglutarilCoA liasa	4
Deficiencia de BH4	1
Deficiencia transportador Carnitina	4

Gerencia de Servicios de Laboratorio
 Tristán Narvaja 1716, Montevideo, Uruguay. CP 11200
 Teléfono: +598 24091547 int. 3758



GERENCIA DE PRESTACIONES DE SALUD
SERVICIOS DE LABORATORIO
LABORATORIO DE PESQUISA NEONATAL



4. Detallar las patologías no detectadas desde 1994 a la fecha discriminadas por año. Los falsos negativos de la pesquisa neonatal se detallan para los casos de EIM ya que son los que se han detectado. Enfermedades como Hipotiroidismo Congénito e Hiperplasia Adrenal Congénita, que son diagnosticadas en el prestador de salud de cada recién nacido, informan al MSP, por lo que no se dispone de dicha información.

Nº	Diagnostico
1	SCAD
1	Tirosinemia tipo I
1	Acidemia Glutarica tipo I
1	PKU
1	Argininemia
1	Acidemia metilmalonica
1	Acidemia propionica

De más está decir que las enfermedades se han detectado precozmente a medida que el programa ha incorporado los distintos estudios, por lo que anterior al año de inicio, esos casos no fueron detectados. No se dispone de registro.

5. Cantidad de muestras recibidas para la pesquisa neonatal desde 1994 a la fecha discriminadas por año, departamento y prestador de salud

Gerencia de Servicios de Laboratorio
Tristán Narvaja 1716, Montevideo, Uruguay. CP 11200
Teléfono: +598 24091547 int. 3758



MUESTRAS DE SANGRE DE TALON															
AÑO/MES	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022
ENERO	2294	4416	4039	3998	4242	4923	4838	4161	4208	3817	4028	3599	4358	3467	2659
FEBRERO	2575	3338	3805	3690	4370	4271	3994	4201	3887	3258	3340	2956	3276	3176	2468
MARZO	2924	4832	4294	4545	4524	3753	4168	4467	4374	4610	3305	3257	3608	3668	3149
ABRIL	3279	4067	4221	3912	4164	4877	4245	4062	4410	3403	3594	3319	3244	3769	2749
MAYO	3782	4107	4115	4297	4365	4381	4133	3727	4026	4317	3828	3455	3091	3546	2777
JUNIO	3720	3982	4187	3677	3970	3930	4276	4518	4141	3866	3634	2810	3781	3840	2847
JULIO	3951	4442	3921	3761	4250	4430	4400	4557	3894	3473	3607	3240	3433	3348	2555
AGOSTO	3709	3710	4068	4399	4382	4105	3943	3815	4160	3846	3589	2961	3215	3212	2686
SETIEMBRE	4200	4291	4193	4028	3860	3983	4346	4434	3987	3759	3422	3048	3550	3553	2761
OCTUBRE	4333	4228	3780	3992	4803	4455	4031	4364	3734	2960	3822	3163	3538	3349	2449
NOVIEMBRE	3654	4019	3721	4084	4293	4318	3562	3687	3771	3570	3370	2723	3032	3482	2478
DICIEMBRE	3713	3961	3905	3278	3597	3807	3480	4429	3690	3250	3317	3013	2962	3179	2681
TOTAL	42134	49393	48249	47661	50820	51233	49416	50422	48282	44129	42856	37544	41088	41589	32259
MUESTRAS DE SANGRE DE CORDON															
AÑO/MES	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022
ENERO	2806	2556	2291	2349	2213	1619	1859	1478	1328	1385	1312	1150	1363	1036	573
FEBRERO	2452	2133	2236	2301	2311	1536	1547	1331	1172	1225	1256	1079	799	874	618
MARZO	2270	2463	2404	2731	2464	1273	1540	1484	1255	1823	960	1235	1185	1213	861
ABRIL	2777	2423	2528	2201	2146	1852	1338	1583	1573	1282	1117	1020	1065	1174	474
MAYO	2646	2320	2335	2361	1676	1557	1791	1374	1267	1531	1438	1394	1139	829	632
JUNIO	2376	2393	2473	2071	1563	1400	1559	1574	1177	1309	1108	1067	1026	1081	728
JULIO	2502	2690	2388	2224	1496	1647	1623	1465	1245	1333	999	1107	994	1004	582
AGOSTO	2368	2315	2337	2343	1728	1465	1410	1665	1239	1508	1312	1090	1009	898	649
SETIEMBRE	2462	2419	2505	2264	1516	1431	1735	1395	1485	1414	800	946	1047	1001	604
OCTUBRE	2596	2407	2061	2101	1701	1587	1480	1433	1033	1239	1242	1062	1001	906	493
NOVIEMBRE	2155	2205	2032	2233	1459	1468	1365	1194	1194	1448	1165	1025	904	977	593
DICIEMBRE	2382	2484	2186	2154	1924	1564	1262	1235	1249	1153	1024	1088	936	918	615
TOTAL	29792	28808	27776	27333	22197	18399	18509	17211	15217	16650	13733	13263	12468	11911	7422

6. Referencia a la normativa y texto completo de la reglamentación que rige a la Unidad de Laboratorio de Pesquisa Neonatal

Decreto	Descripción
183/94	Detección de Hipotiroidismo
416/007	Detección de PKU e hiperplasia adrenal congénita
577/009	Detección de Fibrosis Quística
325/013	Detección de MCADD
325/013	Laboratorio de Referencia Nacional
170/023	Detección de hemoglobinopatías

Los textos completos de la normativa se disponen en IMPO de acceso libre.