Ministerio de SALUD PÚBLICA Y BIENESTAR SOCIAL | GOBIERNO NACIONAL | Paraguay de la gente | DGGIES DIRECCIÓN GENERAL DE GESTIÓN DE INSUMOS ESTRATEGICOS EN SALUD

DIRECCIÓN GENERAL DE GESTIÓN DE INSUMOS ESTRATEGICOS EN SALUD

MSPyBS/DGGIES/DG N° 1747 /2021
SIMESE N° 74980-65540/2021

Asunción, 10 de mayo de 2021

Señora
C.P. RITA VILLALBA NOGUERA, DIRECTORA GENERAL
DIRECCIÓN GENERAL DE ADMINISTRACIÓN Y FINANZAS
MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA Y BIENESTAR SOCIAL
Presente

Tenemos el agrado de dirigirnos a Usted, en referencia al Memorándum DPURM 606/21 (adjunto) por el cual se remite el pedido para la Provisión del medicamento **GALSULFASA-NAGLAZYME 5MG/5ML**, según Amparo Constitucional a favor de la Señora GENESIS TESSTA QUIÑONEZ con CI 8.583.285.

Dicho medicamento no forma parte del *Listado de Medicamentos Esenciales* de la Institución, siendo necesaria la adquisición para la paciente mencionada por tratarse de un Amparo Constitucional de cumplimiento obligatorio.

El costo total del medicamento es de **Gs. 155.523.324.- (Guaraníes ciento cincuenta y cinco millones quinientos veinte y tres mil trescientos veinte y cuatro) IVA incluido**, según detalle:

ÍTEM	DESCRIPCIÓN	CANTIDAD SOLICITADA	PRECIO UNITARIO IVA INCLUIDO	MONTO TOTAL IVA INCLUIDO
1	GALSULFASA-NAGLAZYME 5MG/5ML AMPOLLAS	12 UNDIADES	12.960.277	155.523.324
	TOTAL APROXIMADO EN GUARANÍES			**155.523.324**

Se adjunta a la presente MEMORÁNDUM DPURM N° 606/2021 que consta de: Planilla de Precios, Formulario para la Solicitud de Adquisición de Bienes, y Estudio de Mercado, que deberán ser considerados para la elaboración del PBC y de más documentaciones respaldatorias

Se solicita realizar el proceso previo informe de disponibilidad presupuestaria y autorización de la máxima autoridad del MSPBS.

Hacemos propicia la ocasión, para expresarle los más atentos saludos.

Lic. Oscar A. Noldin
Director Administrativo
D.G.G.I.E.S.

Dr. Derlis C. León
Director General
D.G.G.I.E.S.

10-05-2021 DGAF 74980-65540

DA/DC/SA/LS

MEMORÁNDUM D.P.U.R.M. N° 606/2021

S.I.M.E.S.E. N° 74980/2021-65540/2021

Dra. Patricia Luraschi Parr
Directora de Planificación y uso Racional de Medicamentos
DGGIES - MSP y BS.

A: **LIC. OSCAR NOLDIN, Director**
Dirección Administrativa

DE: **DRA PATRICIA LURASCHI, Directora**
Dirección de Planificación y Uso Racional de Medicamentos

REF: **SOLICITUD DE ADQUISICIÓN DE MEDICAMENTO GALSULFASA-NAGLAZYME 5mg/5 ml, PARA GENESIS TESSTA QUIÑONEZ CI 8.583.285– AMPARO CONTITUCIONAL – URGENTE.**

FECHA: **04 DE MAYO DEL 2021.**

Me dirijo a Usted y por su intermedio a donde corresponda, a fin de hacer referencia **al Memorándum AJ. – DGGIES N° 183/2021** que remite copia del **Memorándum A.J. N° 1468/2021** de fecha 29/04/2021 donde se solicita un informe sobre la factibilidad del cumplimiento de la medida cautelar decretada por el juzgado de primera instancia en lo civil y en lo comercial del décimo turno octavo turno, secretaria N° 36 de la capital, para la provisión del medicamento GALSULFASA-NAGLAZYME **PARA GENESIS TESSTA QUIÑONEZ CI 8.583.285.**

En relación a lo solicitado, se informa que el fármaco solicitado No Forma parte del Listado de Medicamentos Esenciales (LME) de la Institución, siendo necesaria la adquisición y compra urgente por tratarse de un inicio de Amparo del medicamento **GALSULFASA-NAGLAZYME 5mg/5 ml PARA GENESIS TESSTA QUIÑONEZ CI 8.583.285 ,12 (doce) ampolla mensuales según receta expedida por el Jefe de Neurología del Hospital Pediátrico Niños de Acosta Ñu médico tratante Dr. Marco Casartelli R.P.6538 ,** cabe resaltar que el tratamiento está indicado de forma semanal y de por vida por lo cual se requiere **presentar de forma mensual la receta por médico tratante para futuras compras de tal forma de ajustar las cantidades según evolución clínica del paciente.**

El costo de referencial de una ampolla de **GALSULFASA-NAGLAZYME 5mg/5 ml es de aproximadamente 1943,07 US Dólar cada ampolla**, presupuesto expedido por el laboratorio BIOMARIN PHARMACEUTICAL Inc.,no se aprecia antecedente de adquisición en el Portal de la DNCP, siendo el costo total por las **12 (doce)** ampollas solicitadas **dólares 23.316,84 y en guaraníes al cambio actual de la fecha (6670 GS) el monto asciende a Gs 155.523.324 (GUARANIES CIENTO CINCUENTA Y CINCO MILLONES QUINIENTOS VENTITRES MIL TRESCIENTOS VENTI CUATRO) IVA incluido**, las cuales solicitamos sea nuevamente verificada por las instancias correspondientes en la Dirección Operativa de Contrataciones y dar así cumplimiento a lo solicitado según Amparo Constitucional de Urgencia.

Cabe mencionar que los padres han solicitado a DINAVISA, la autorización del ingreso al país a través del protocolo de uso compasivo, el cual es autorizado según nota MSP Y BS /D.N.V.S/D.G.N 252/2021 de fecha 18 de marzo del 2021.

Se adjunta Formulario para la Solicitud de Adquisición de Bienes, con la Planilla de Pedido y Modelo de Planilla de Datos Garantizados y Detalle de Precio Referencial, que deberán ser considerados para la elaboración del Pliego de Bases y Condiciones, así como la Nota respaldatoria con relación al pedido.

Atentamente.

FORMULARIO PARA SOLICITUD DE ADQUISICION DE BIENES

I- Denominación del Llamado

"ADQUISICIÓN DE GALSULFASA-NAGLAZYME 5mg/5 ml – PARA GENESIS TESSTA QUIÑONEZ CI 8.583.285 – AMPARO CONTITUCIONAL – URGENTE"

II - Planilla de Pedido

Ítem	Descripción	Concentración	Forma Farmacéutica	Unidad de Medida	Presentación	Cantidad Solicitada	Precio Unitario Iva Incl. (Caja)	Monto Total Iva Incl.
1	**GALSULFASA-NAGLAZYME**	**5mg/5 ml**	AMPOLLA	Unidad	FRASCO AMPOLLA	12 AMPOLLAS	12.960.277 GS	**155.523.324**

III - Planilla de Costo Promedio

DESCRIPCIÓN	CONCENTRACIÓN	FORMA FARMACÉUTICA	PRESENTACIÓN DE ENTREGA	PRESUPUESTO LABORATORIO BIOMARIN	COSTO TOTAL X 12 AMPOLLA
GALSULFASA-NAGLAZYME	**5mg/5 ml**	AMPOLLA	FRASCO AMPOLLA	1.943,07 US	**23.316,84 US**

P/A
Dra. Patricia Luraschi Pátri
Directora de Planificación y uso Racional de Medicamentos
DGGIES - MSP y BS.

IV- DATOS DE LA LICITACION

1. **Código de PAC:** A crearse
2. **Rubro y programa presupuestario**: 350 "Productos e Instrumentales Químicos y Medicinales"
3. **Contrato**: Cerrado.
4. **Vigencia del Contrato:** Hasta cumplimiento total de las obligaciones.
5. **Monto total a contratar: Gs 155.523.324** (GUARANIES **CIENTO CINCUENTA Y CINCO MILLONES QUINIENTOS VENTITRES MIL TRESCIENTOS VENTI CUATRO) IVA incluido**
6. **Administrador del contrato:** Dirección General de Gestión de Insumos Estratégicos.
7. **Suscriptor del Contrato:** Dirección General de Gestión de Insumos Estratégicos
8. **Comisión Evaluadora de Ofertas:** Propuestos por la dependencia solicitante.
9. **Sistema de Adjudicación:** Por el total de lo solicitado
10. **Documentos a ser Requeridos:**

a) Copia Autenticada de la Resolución de Apertura vigente o en trámites de renovación de la firma oferente, para fabricar, comercializar y/o importar Medicamentos, expedida por la Dirección Nacional de Vigilancia Sanitaria del Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social.

b) En caso de oferentes distribuidoras que representan a otras empresas (importadoras o de productos nacionales), deberá presentar copia autenticada de la resolución de apertura vigente o en trámite de renovación de ambos (Oferente y representante en el país), que lo habilite para fabricar y comercializar Medicamentos.

c) Copia autenticada del acta de fijación de precios, expedida por la Dirección de Vigilancia Sanitaria del Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social, en forma legible y emitida con anterioridad a la fecha de apertura.

d) Fotocopia autenticada del Certificado de Registro Sanitario vigente, expedido por el Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social, o certificado actualizado vigente de que se encuentra en trámites de renovación.

e) En caso de que las documentaciones anteriormente citadas se encuentren vencidas se deberá presentar constancia de que los mismos se encuentren en trámites de renovación ante el MSP y BS, y que este Ente certifique que el oferente se encuentra apto para comercializar y/o fabricar medicamentos.

f) Copia autenticada del Certificado de Buenas Prácticas de Fabricación y/o Almacenamiento según corresponda, vigente, emitido por el MSP y BS.

g) Los oferentes de productos que no son de su elaboración/fabricación deberán acompañar Certificado de Buenas Prácticas de fabricación vigente de las empresas a la que representan, a más del Certificado de Buenas Prácticas del oferente.

h) Los oferentes que no cuenten con el Certificado de Buenas Prácticas de Fabricación y Almacenamiento por usufructuar instalaciones de otra empresa, deberán presentar además del contrato de alquiler vigente de o los depósitos de almacenamiento, el Certificado de Buenas Prácticas de Almacenamiento vigente, de la empresa de la que el oferente usufructúa las instalaciones.

i) Carta Poder otorgada por el fabricante, debidamente legalizada, para comercializar el producto.

j) Declaración jurada donde el oferente declara de que cuentan con equipos de refrigeración para almacenar a temperatura constante medicamentos que requieran de temperaturas de 2° a 8° (refrigerados) y con generadores propios para suministrar energía eléctrica en caso de cortes energéticos, en caso que oferte productos que lo requieran.

k) Declaración jurada donde el oferente declarar poseer capacidad de suministro en tiempo y forma.

l) Planilla de precios en Excel versión 2003 o anterior impresa y en medios magnéticos.

m) Planilla de Datos Garantizados del Ítem ofertado, en la que deberá detallar todos los datos y especificaciones técnicas del producto ofertado, presentación, embalaje etc., conforme al modelo adjunto

n) Condiciones de calidad

Los productos monoclonales deberán presentar:

- ✓ Certificado de Registro Sanitario de cada producto ofertado, vigente, con la inscripción MB, en cumplimiento del Decreto 6611/16, expedido por la Dirección Nacional de Vigilancia Sanitaria del MSPBS, o constancia de adecuación.

o) Presentar Folletos y Catálogos del Medicamento. Por tratarse de un medicamento de características especiales y por el alto costo del mismo, se deberá presentar una Declaración Jurada donde la empresa se compromete a presentar la muestra en caso que la Comisión Evaluadora lo solicite.

p) Declaración jurada de Correo electrónico oficial de la Empresa, donde se hará el envío de las órdenes de compra.

11. **Vencimiento**: El vencimiento mínimo del medicamento no deberá ser inferior a 18 (diez y ocho) meses al momento de la entrega en los parques sanitarios, si por la naturaleza del mismo o por necesidad de la Institución no se puede cumplir con este requisito, la recepción del artículo deberá ser autorizada por la Dirección General de Gestión de Insumos Estratégicos..

- ✓ Para productos con vencimiento menor a 16 (Dieciséis) meses o menos la recepción del producto deberá ser autorizada por la Dirección de Logística DGGIES. (Nota de Autorización) y Carta de Compromiso de Canje y Póliza de Seguro por el 100% del monto del producto con identificación del número de Lote; que serán entregados un original en la Dirección Administrativa de la DGGIES el duplicado en el Parque Sanitario que corresponda. La validez de dicha póliza deberá ser por 3 meses posteriores a la fecha del vencimiento del producto a entregar.

Dra. Patricia Lurasc... Directora de Planificación... Racional de Medic... DGGIES - MSP y B...

Dra. Patricia Luraschi Petri
Directora de Planificación y Uso Racional de Medicamentos
DGGIES - MSP y BS.

17. PLANILLA DE DATOS GARANTIZADOS

DESCRIPCIÓN Y ESPECIFICACIONES TÉCNICAS DEL ITEM OFERTADO

DESCRIPCIÓN DEL ÍTEM OFERTADO ITEM:.....	
NOMBRE GENÉRICO	
NOMBRE COMERCIAL	
FABRICANTE	
PROCEDENCIA/S	
ORIGEN	
Nº DE REGISTRO SANITARIO	
FORMA FARMACEUTICA	
CONCENTRACIÓN	
PRESENTACIÓN	
EMBALAJE	
TEMPERATURA DE ALMACENAMIENTO	

Sello y Firma

Dra. Patricia Luraschi Petri
Directora de Planificación y Uso Racional de Medicamentos
DGGIES - MSP y BS.

- ✓ Además, deberán presentar Declaración Jurada por la cual el oferente se compromete en caso de ser adjudicados a canjear el medicamento 3 a 6 meses antes de su vencimiento, previo informe de la Dirección de Logística.

Dra. Patricia Lima
Directora de Planificación y uso Racional de Medicamentos
DGGIES - MSP y BS.

✓ **DATOS PARA CRITERIOS DE EVALUACION**

a) Presentación de la Documentación de carácter sustancial.
b) Presentación de la documentación formal: Ver punto 8: Documentos a ser requeridos.
c) Cuadro Comparativo de ofertas.
d) Margen de preferencia para productos nacionales: Según Ley Vigente
e) En caso de discrepancia entre la planilla de precios, planilla de datos Garantizados y muestras presentadas, prevalecerá la planilla de precios.
f) Condiciones de Calidad:
g) Folletos y Catálogos.
h) Declaración Jurada donde la empresa se compromete a presentar la muestra en caso que la Comisión Evaluadora lo solicite.

12. **OFERTAS ALTERNATIVAS:** No serán admitidas.
OBS.: Se consideran ofertas alternativas aquellas en las que se ofertan 2 (dos) o más marcas en un mismo ítem.

13. **PERIODO DE VALIDEZ DE LA OFERTA:** 150 (ciento cincuenta) días contados a partir de la presentación y apertura de ofertas

14. **PORCENTAJE GARANTÍA DE MANTENIMIENTO DE OFERTA:** 3% del monto total ofertado.

15. **VALIDEZ DEL GARANTÍA DE MANTENIMIENTO DE OFERTA:** 150 (ciento cincuenta) días.

16. **DATOS PARA ESTABLECER EL ALCANCE DEL SUMINISTRO**

a) Descripción de los Bienes: Los Bienes a suministrar son los que se describen en la Planilla de Precios con su respectiva especificación técnica, adjunto a la presente.
b) Lugar de Entrega Parque Sanitario del MSPBS donde indique la orden de compra.
c) Las órdenes de compra serán emitidas por la DGGIES
d) Los plazos serán computados en días corridos: Plazo de entrega: Inmediata, el oferente tendrá 72 horas para la entrega, una vez firmado el contrato.

✓ **Procedimiento de Entrega de Órdenes de Compra:**
Sera comunicado al proveedor adjudicado vía correo electrónico la existencia de órdenes de compra para la entrega de los productos que le fueran adjudicados en el presente llamado, debiendo realizarse la confirmación de lectura del correo señalado por parte del proveedor.
En caso que el proveedor adjudicado no hiciera efectiva la lectura de la/s orden/es de compra, en forma inmediata, el primer día hábil siguiente a la comunicación realizada se procederá a fecharlas, contándose esta como la fecha de recepción de la orden por parte del proveedor.

✓ **Inspecciones y pruebas:**
Una vez realizada la entrega de acuerdo al plan de entrega se verificaran, si corresponden al producto solicitado y ofertado, en cuanto a especificaciones técnicas solicitadas que serán evaluadas por los profesionales técnicos que integran la comisión respectiva, así como a la presentación, marca, origen, procedencia y fabricante que deberán estar impresas en el embalaje primario. En caso de detectarse discrepancia en los mismos la oferta del ítem correspondiente será rechazada.
Requisitos para la entrega de los productos adjudicados en los Parques Sanitarios

✓ **Para la entrega de los productos adjudicados:**
Deberán tener la impresión "USO EXCLUSIVO DEL MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA Y BIENESTAR SOCIAL", fecha de vencimiento y lote visible, con tinta de difícil remoción.
Los medicamentos entregados en los parques Sanitarios deberán ir acompañadas del control de calidad del país de origen en el caso que el producto adjudicado sea de procedencia extranjera y en el caso que el medicamento sea de procedencia Nacional del fabricante del producto, Los controles de Calidad deben corresponder al lote entregado,

✓ **EMBALAJES, ENVASES Y OTROS REQUISITOS:**
Los embalajes de los productos suministrados deberán ser adecuados, de tal forma a que impida su deterioro y permita su conservación y protección de la humedad y cualquier otro agente del medio ambiente nocivo para el mismo. Los embalajes o envases deberán estar etiquetados con la misma información descripta para los productos, indicando cantidad máxima de apisonamiento y la leyenda "Frágil", en el caso de que así lo sean.
El envase primario y secundario de cada producto debe tener código de barra.

INFO

SELECCIONE UNA SUCURSAL

Casa Central - Asuncion

Última Actualización: 04/05/2021 11:09
Cotizaciones sujetas a variaciones

MONEDA	COMPRA	VENTA
Dólar Americano	6.550	6.670
Real	1.150	1.220
Peso Argentino	40	50
Euro	7.000	7.800
Peso Chileno	3	9
Peso Uruguayo	120	200
Peso Colombiano	1	3
Peso Mexicano	170	370
Boliviano	400	880
Nuevo Sol Peruano	1.600	2.100
Dólar Canadiense	3.900	5.100
Dólar Australiano	3.200	5.000
Corona Noruega	350	700
Corona Danesa	400	900
Corona Sueca	300	650
Libra Esterlina	7.000	9.000
Franco Suizo	4.000	6.900
Yen Japonés	40	62
Dinar Kuwaiti	12.000	19.500
Shekel Israelí	1.300	1.800
Rand Sudafricano	280	430
Rublo Ruso	40	90

Español Portugués English

P/A
Dra. Patricia Luraschi Pat
Directora de Planificación y us
Racional de Medicamentos
DGGIES - MSP y BS.

Ministerio de
SALUD PÚBLICA
Y BIENESTAR SOCIAL

GOBIERNO
NACIONAL

Paraguay de la gente

Dirección General de Asesoría Jurídica

MEMORANDUM A.J. Nº 1468.2021

A: DR. DERLIS LEON, *Director General*
DIRECCIÓN GENERAL DE GESTIÓN DE INSUMOS ESTRATÉGICOS EN SALUD.

DE: ABG. GUSTAVO IRALA VILLAR, *Director General*
DIRECCION GENERAL DE ASESORIA JURIDICA

REF: GENESIS TESTTA QUIÑONEZ C/ MINISTERIO DE SALUD PUBLICA Y BIENESTAR SOCIAL S/ AMPARO" AÑO 2021.

FECHA: 29-04-2021

SIMESE Nº 74980/2021

Tenemos el agrado de dirigirnos a usted, en relación a la cédula de notificación de fecha 29 de abril de 2021, DEL JUZGADO DE PRIMERA INSTANCIA EN LO CIVIL Y COMERCIAL DEL DÉCIMO OCTAVO TURNO, SECRETARIA N° 36 DE LA CAPITAL.

Cabe mencionar que el Juzgado dispuso como medida eminentemente cautelar para la compra y provisión de medicamento GALSUFASA – NAGLAZYME 5 mg/5ml., fabricado por el laboratorio BIOMARIN PHARMACEUTICAL INC, con sede en Novato, CA94949 USA (individualizado a fs 6), la cantidad de 12 ampollas a favor de la niña Génesis Testta Quiñonez, indicado por el Jefe de Neurología del Hospital General Pediátrico Niños de Acosta Ñu, Doctor Marcos Casartelli.

Al respecto, solicitamos nos informe sobre la factibilidad del cumplimiento de la medida cautelar decretada en la mayor brevedad posible.

Para el efecto se acompaña copia de los antecedentes y solicitamos la devolución al momento de la remisión del informe requerido, se recuerda que el plazo para contestar es de 3 (tres) días y vence el día domingo 2 de mayo de 2021.

Atentamente.

ABG. ALEJANDRINO ORTIZ LOPEZ
Jefe Departamento de Representación Judicial
Dirección de Asuntos Judiciales - D.G.A.J.
M.S.P. y B.S.

P/A
Dra. Patricia Luraschi Patri
Directora de Planificación y uso Racional de Medicamentos
DGGIES - MSP y BS.

MINISTERIO DE SALUD PUBLICA Y BIENESTAR SOCIAL
DIRECCION DE GESTION DE INSUMOS ESTRATEGICOS
Fecha, mes, año: 29 ABR. 2021 Hora: 15:25
Entrada Nº: 74980
Firma: ..... Aclaración: Rolando Cáceres
Mesa de Entrada
D.G.G. ... y B.S.

Dirección ...
Nº 322 08:30
Firma: .....

Ministerio de SALUD PÚBLICA Y BIENESTAR SOCIAL — DGGIES Dirección General de Gestión de Insumos Estratégicos en Salud — GOBIERNO NACIONAL — Paraguay de la gente

D.P.

Dirección General de Gestión de Insumos Estratégicos en Salud
Asesoría Jurídica

SIMESE: **74.980**/ 2021 - 65540/21

MEMORANDUM A.J. DGGIES Nº 183/2021

A : **Dr. Derlis León, Director General**
Dirección General de Gestión en Insumos Estratégicos en Salud

Dra. Patricia Luraschi, Directora de Planificación
Dirección General de Gestión en Insumos Estratégicos en Salud

Lic. Daniel Emery, Director de Gestión de Logística
Dirección General de Gestión en Insumos Estratégicos en Salud

DE : **Abg. Liliana R. Mendieta Patiño, Asesora Jurídica**
Asesoría Jurídica – DGGIES

REF. : **COMUNICAR INICIO DE AMPARO EN EL MARCO DEL JUICIO: "GENESIS TESTTA QUIÑONEZ C/ MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA Y BIENESTAR SOCIAL S/ AMPARO". MEDIDA CAUTELAR PROVISION DEL MEDICAMENTO GALSULFASA – NAGLAZYME . URGENTE.**

FECHA: 30 de Abril de 2021. -

Abg. Liliana R. Mendieta Patiño — Abogado Dictaminante — DGGIES - MSP y BS

Dra. Patricia Luraschi — Directora de Planificación y Uso Racional de Medicamentos — DGGIES - MSP y BS.

La Dirección General de Asesoría Jurídica, a través del Memorándum AJ Nº 1468/2021 de fecha 29 de abril de 2021, solicita un informe sobre la factibilidad del cumplimiento de la medida cautelar decretada por el Juzgado de Primera Instancia en lo Civil y Comercial del Décimo Turno Octavo Turno, Secretaría Nº 36 de la Capital, para la provisión del medicamento GALSULFASA – NAGLAZYME 5MG/5ML favor de la niña Génesis Testta Quiñonez.

En el oficio judicial, el Juzgado dispuso como Medida de Urgencia, en virtud al art. 571 del C.P.C., la compra y provisión del medicamento GALSULFASA – NAGLAZYME Novato, CA94949 USA, la cantidad de 12 ampollas a favor de la niña Génesis Testta Quiñonez, indicado por el Jefe de Neurología del Hospital General Pediátrico de Acosta Ñu, Doctor Marco Casartelli, así como el acceso al servicio médico integral incluido todos los demás medicamentos necesarios, por parte del Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social para dar inicio al tratamiento médico del diagnóstico MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO VI (déficit de arilsulfatasa B).

Se peticiona a la Dirección de Planificación a realizar las acciones tendientes para la compra y provisión del citado medicamento conforme a la orden judicial de provisión. Se adjunta copia del expediente remitido por la Dirección General de Asesoría Jurídica.

Exhortamos dar cumplimiento a la orden judicial en atención a la vigencia de la Ley 4711/12 (Desacato), a informar sobre las acciones tomadas a fin de dar cumplimiento a la orden judicial para ser comunicadas. En caso de existir inconvenientes para el cumplimiento de la orden judicial se solicita comunicar inmediatamente a fin de comunicar a la Dirección General de Asesoría Jurídica para que esta a su vez comunique al Juzgado requirente a fin de deslindar responsabilidad que pudiera reclamar el beneficiario de la orden judicial citada.

Se adjunta pro forma de nota con expediente original para la Dirección General de Asesoría Jurídica a consideración del Titular de la Dirección General de la DGGIES.

Se remite copia del expediente a la Dirección de Planificación y a la Dirección de Gestión de Logística (para que entregue el medicamento al hospital una vez recibido en parque sanitario) a sus efectos correspondientes.-

Atentamente.

MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA Y BIENESTAR SOCIAL
Dirección de Planificación y Uso Racional de Medicamentos
DGGIES
Sin: 65540 - 74980
Fe: 4/5/21
F: Blanca

CORTE SUPREMA DE JUSTICIA

DUPLICADO

CEDULA DE NOTIFICACIÓN

ASUNCIÓN 29 DE ABRIL DE 2021.-

SEÑOR
MINISTERIO DE SALUD PUBLICA Y BIENESTAR SOCIAL
DOMICILIO: avda. petirossi esq., Brasil.- asunción.-
PRESENTE:-

NOTIFICOLE, que en los autos caratulados: " GENESIS TESTTA QUIÑONEZ C/ MINISTERIO DE SALUD PUBLICA Y BIENESTAR SOCIAL S/ AMPARO " el juzgado de Primera Instancia en lo Civil y comercial del Décimo Octavo Turno secretaria N° 36 de la capital, ha dictado la providencia de fecha 27 de abril de 2021 que copiada dice: Reconócese la personería al recurrente en el carácter invocado y téngase por constituido su domicilio en el lugar señalado.- Agréguense las pruebas documentales acompañadas.- Téngase por iniciado el presente juicio de AMPARO CONSTITUCIONAL promovido por el ABOGADO MIGUEL ANGEL GODOY SERVIN en su carácter de Defensor del Pueblo de la República del Paraguay, en representación de la menor GENESIS TESTTA QUIÑONEZ Contra el MINISTERIO DE SALUD PUBLICA Y BIENESTAR SOCIAL y del mismo así como de los documentos adjuntados, córrase traslado a la otra parte, de conformidad a lo establecido en el Art. 572 del Código Procesal Civil., a fin de que se sirva remitir el correspondiente informe dentro del plazo establecido en dicha normativa.- De conformidad a lo establecido en el Art. 571 del Código Procesal Civil, como medida eminentemente cautelar, sin que la misma implique prejuzgamiento u opinión sobre el fondo de la cuestión, ordénase por el plazo equivalente a un mes de tratamiento el financiamiento total para la compra y provisión del medicamento GALSULFASA- NAGLAZYME 5mg/5ml fabricado por el laboratorio BIOMARIN PHARMACEUTICAL INC. con sede en Novato,CA94949 USA (individualizado a fs. 6) , la cantidad de 12 ampollas a favor de la niña Génesis Testta Quiñónez, indicado por el Jefe de Neurología del Hospital General Pediátrico Niños de Acosta Ñu, Doctor Marco Casartelli, así como el acceso al servicio médico integral incluido todos los demás medicamentos necesarios, por parte del Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social para dar inicio al tratamiento médico del diagnóstico de MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO VI (déficit de arilsulfatasa B).- Ofíciese a tales efectos.- A los demás puntos, ténganse presentes para su oportunidad.- Se habilitan días y horas inhábiles para la tramitación del presente juicio de amparo, debiendo en caso de urgencia recurrir vía whatsapp al Actuario, Abog. Julio D. Cabral Almada, con Teléfono Cel. Nro. (0986) 887268, así como también a fin de que dicho funcionario otorgue la intervención pertinente a las partes con interés en el proceso para la presentación de sus escritos y pruebas documentales.- Notifíquese por cédula en soporte papel de oficio con las pertinentes copia para traslado, debiendo para el efecto contactar con el Ujier David Gayozo al Teléfono Cel. Nro. (0981) 255882.- Hágase saber a las partes del proceso, que de conformidad a las Acordadas N° 1.107/2016 y 1.108/2016 de la Corte Suprema de Justicia a partir del 10 de octubre del 2016, entró en vigencia el Plan Piloto del Expediente Judicial Electrónico en el Juzgado de Primera Instancia en lo Civil y Comercial, del Décimo Octavo Turno de la Capital.-FIRMADO: VIVIAN LOPEZ NUNEZ(JUEZ) ANTE MI: JULIO CABRAL (ACTUARIO JUDICIAL).-

SE ADJUNTA COPIA DE TRASLADO CON 23 FOJAS.-
QUEDA USTED DEBIDAMENTE NOTIFICADO.-

Dra. Patricia Lurasco
Directora de Planificación
Racional de Medicamentos
DGGIES - MSP y BS.

Abog. Julio D. Gayozo
Ujier Notificador

Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social
SECRETARIA GENERAL
MESA DE ENTRADA
SIMESE N° 74980 FECHA 29.04.21
HORA: 12:34 FUNC. RESP.

OBJETO: PROMOVER AMPARO CONSTITUCIONAL CONTRA EL MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA Y BIENESTAR SOCIAL A FAVOR DE LA MENOR GÉNESIS TESTTA QUIÑÓNEZ. ----------

SEÑOR JUEZ:

ABG. MIGUEL ANGEL GODOY SERVIN, Defensor del Pueblo de la República del Paraguay, en nombre y representación de la DEFENSORÍA DEL PUEBLO, en virtud a lo estipulado en el Art. 279 de la Constitución Nacional y de la Ley N° 631/95 Orgánica de la Defensoría del Pueblo, que en su Art. 10 de los Deberes y Atribuciones, núm. 7, establece: *Interponer Habeas Corpus y plantear **Amparo**, sin perjuicio del derecho que le asiste a los particulares (...)*, constituyendo domicilio procesal en Avda. Ygatimí esq. O'Leary de la ciudad de Asunción para todos los efectos legales de esta presentación, en nombre y representación de la menor **Génesis Testta Quiñónez con C.I. N°: 8.583.285, de 2 años de edad**, con domicilio real en la Ciudad de Capiatá, paciente de **NEUROLOGIA** del Hospital General Pediátrico NIÑOS DE ACOSTA ÑU, con diagnóstico de **MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO VI (déficit de arilsulfatasa B).-**

Que, por el presente escrito se solicita **AMPARO CONSTITUCIONAL** a favor de la menor **Génesis Testta Quiñónez con C.I. N°: 8.583.285, de 2 años de edad**, en contra del **MINISTERIO DE SALUD PUBLICA Y BIENESTAR SOCIAL** con domicilio en Avda. Petirossi esq/ Brasil de la ciudad de Asunción, estableciendo como garantía de igual rango, de conformidad al Art. 565 y siguientes del Código Procesal Civil, Art. 4, 131 y 134 de la Constitución Nacional, en base a los fundamentos de hechos y derechos que pasamos a exponer a continuación:

HECHOS

Dra. Patricia Lurascher Abril
Directora de Planificación y uso Racional de Medicamentos
DGGIEM - MSP y BS.

Que, habiéndose previamente agotado todas las instancias administrativas, acreditada mediante los siguientes trámites:

1- **Nota dirigida a la Dirección Nacional de Vigilancia Sanitaria del Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social,** presentada en fecha 16 de marzo del 2021, por el Sr. Juan Testta, padre de la menor Génesis Testta Quiñónez, solicitando en dicha ocasión, la autorización de ingreso al país del medicamento GALSULFASA-NAGLAZYME 5mg/5ml, a través del *Protocolo de Uso Compasivo*, para el tratamiento de su hija menor. SIMESE N° 46624/2021.

2- **Nota MSPyBS/D.N.V.S./D.G. N° 252/2021 de fecha 18 de marzo del 2021,** por la cual remiten Contestación a la solicitud de permiso para el ingreso del medicamento GALSULFASA- NAGLAZYME 5mg/5ml, presentada por el Sr. Juan Testta, padre de la paciente, AUTORIZANDO el ingreso al país del citado medicamento a través del *Protocolo de Uso Compasivo*.

3- **Nota dirigida al Sr. Ministro del Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social,** presentada en fecha 16 de Abril del 2021, por el Sr. Juan Testta, padre y la Sra. Rossana Quiñónez, madre de la menor Génesis Testta Quiñónez, solicitando en dicha ocasión, que a raíz de la falta de cobertura presupuestaria para la adquisición del citado medicamento, solicitaron al Ministerio y luego de haber realizado las averiguaciones, se constató del elevado costo, ya que el precio unitario del medicamento GALSULFASA-NAGLAZYME 5mg/5ml, es de aproximadamente 1943,07 US Dollar cada ampolla, y cuyo costo mensual del tratamiento indicado por el especialista del Hospital General Pediátrico

ABOG. MIGUEL ANGEL GODOY SERVIN
OMBUDSMAN
DEFENSOR DEL PUEBLO

de Acosta Ñu Dr. Marco Casartelli con Registro N° 6.538, oscilaría los 23.316,84 US Dollares, TRATAMIENTO QUE DEBE SEGUIR LA MENOR DE POR VIDA, y a falta de recursos financieros por parte de los familiares, solicitaron mediante esta nota, al Ministerio de Salud, como ente rector de salud, la compra del citado medicamento que con urgencia requiere la menor **Génesis Testta Quiñónez con C.I. N°: 8.583.285.- Con SIMESE N° 65540/2021.**

4- Ante la falta de respuestas de la solicitud presentada por los padres, y de la URGENCIA para acceder a dicho medicamento como parte sustancial para iniciar el tratamiento médico indicado, en el marco del Expediente Administrativo de la Defensoría del Pueblo N° 863/2021, caratulado *"Génesis Testta Quiñónez por Génesis Testta Quiñónez s/ Canalización de Reclamos"* en fecha 21 de Abril del 2021, se remitió Nota Institucional **DP.-DGO N° 168/2021,** con **SIMESE N° 69169/2021,** cuya copia se acompaña, mediante la cual, debido al delicado estado de salud de la menor **Génesis Testta Quiñónez con C.I. N°: 8.583.285, de dos años de edad,** requiere con SUMA URGENCIA para el tratamiento de Terapia de Reemplazo Enzimático, la provisión del medicamento GALSULFASA- NAGLAZYME 5mg/5ml, y que lo reciba conforme lo indique el plan médico elaborado por el Dr. Marco Casartelli, cuya copia se adjunta, cuyo medicamento está indicado administrarse una dosis de 1mg/kg de manera semanal y continuada, DE POR VIDA, así mismo se solicitó que la paciente menor de edad, reciba la asistencia medica integral (atención, servicios, tratamiento y medicamentos). En la misma nota, se resaltó la imperiosa necesidad de que el Ministerio de Salud, imprima los trámites correspondientes para el financiamiento de la compra del citado medicamento, conforme a lo establecido en el *Protocolo de Uso Compasivo,* como ente Rector encargado de velar por la salud de la ciudadanía y de garantizar la atención medica de la menor.

Teniendo en cuenta las diligencias previamente citadas, y que recurriendo por la vía ordinaria, podría afectar la integridad física o la propia vida de la paciente menor de edad, así mismo, considerando que el medicamento precedentemente citado no puede ser suministrado, debido a que no se halla CONTEMPLADO DENTRO DE LA LISTA DE MEDICAMENTOS ESENCIALES Y LISTADO DE INSUMOS MÉDICOS ESENCIALES (VADEMECUM), y pese a los seguimientos realizados tanto a las solicitudes presentadas por los padres de la paciente y al pedido de la Defensoría del Pueblo, hasta la fecha de esta presentación, no se ha expedido favorablemente el Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social sobre el pedido de financiamiento para la compra del medicamento requerido; y cumpliéndose los supuestos establecidos en nuestra Constitución Nacional para la concurrencia de la presente acción, vengo por el presente escrito a promover AMPARO CONSTITUCIONAL a favor de la **menor Génesis Testta Quiñónez con C.I. N°: 8.583.285, de dos años de edad, y en contra del Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social con domicilio procesal sito en Av. Pettirosi esq. Brasil de la ciudad de Asunción**, a fin de que la paciente quien se encuentra grave de salud reciba en forma inmediata y gratuita el medicamento **GALSULFASA- NAGLAZYME 5mg/5ml,** y que lo reciba de manera continua conforme lo indique el plan médico elaborado por el Dr. Marco Casartelli, cuya copia se adjunta, cuyo medicamento está indicado administrarse una dosis de 1mg/kg de manera semanal y continuada, **DE POR VIDA.**

Dra. Patricia Lurasch Patri
Directora de Planificación y uso Racional de Medicamentos
DGCES - MSP y BS.

Solicitando respetuosamente a V.S., que mediante la presente acción, ordene DE FORMA URGENTE AL MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA Y BIENESTAR SOCIAL EL FINANCIAMIENTO TOTAL del medicamento **GALSULFASA- NAGLAZYME 5mg/5ml,** para la niña **Génesis Testta Quiñónez con C.I. Nº: 8.583.285, de dos años de edad**, paciente de NEUROLOGIA del Hospital General Pediatra NIÑOS DE ACOSTA ÑU siendo el Dr. de cabecera el Dr. Marco Casartelli con Registro Profesional Nº 6538, con diagnóstico de **MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO VI (déficit de arilsulfatasa B)** y que lo reciba de manera continua conforme lo indique el plan médico, que está indicado administrarse una dosis de 1mg/kg de manera semanal y continuada, **DE POR VIDA,** cuya copia se adjunta, garantizando de esta manera el acceso a los derechos a la salud y a la vida, contemplados en nuestra Constitución Nacional.

Que, desde hace meses, los padres de la paciente sufre un calvario, puesto que en vez de que el Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social, como ente rector **DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD,** Art. **69 de la Constitución Nacional,** haya buscado la forma de ayudar a contener y paliar la enfermedad ofreciendo todos los insumos y medicamentos requeridos para el tratamiento de la misma, sin embargo, ésta es la fecha en la que sigue peregrinando por diversos hospitales públicos rogando que sea atendida la necesidad médica de la niña **Génesis Testta Quiñónez con C.I. Nº: 8.583.285, de dos años de edad,** pero desafortunadamente la paciente no dispone del medicamento indicado y solicitado por los médicos tratantes, por no hallarse contemplado dentro del Vademécum farmacéutico o de medicamentos, a pesar de que el Ministerio de Salud a través del Hospital General Pediátrico Niños de Acosta Ñu, tiene pleno conocimiento de la necesidad de la paciente de contar con esa medicación de manera urgente y de forma continua como parte sustancial para su tratamiento médico.

Que, es sabido, que el Derecho a la Salud es un derecho constitucional y un servicio público a cargo del Estado y es por ello, que no es admisible que una Institución estatal como el Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social, cuya responsabilidad es velar por la salud de todos los habitantes del territorio nacional, niegue el acceso al medicamento señalado que lo necesita para vivir, con argumentos poco responsables como no podrá proveer por NO HALLARSE CONTEMPLADO DENTRO DE LA LISTA DE MEDICAMENTOS ESENCIALES, o por no contar con disponibilidad presupuestaria, siendo que el Ministerio de Salud tiene la responsabilidad de allanar los obstáculos para ofrecer un servicio eficiente a la demanda nacional de asistencia médica.

Antecedentes de la enfermedad *Mucopolisacridosis del Tipo VI* y de la importancia del medicamento GALSULFASA- NAGLAZYME 5mg/5ml.

Dra. Patricia Luraschi Patri
Directora de Planificación y uso Racional de Medicamentos
DIGIES - MSP y BS.

MUCOPOLISACARIDOSIS DEL TIPO VI.

- ***Definición de la enfermedad:*** *La mucopolisacaridosis de tipo 6 (MPS 6) es una enfermedad de almacenamiento lisosómico con afectación sistémica progresiva, asociada a un déficit de arilsulfatasa B (ASB) que conduce a una acumulación de dermatán sulfato.*

- ***Descripción clínica:*** *El trastorno presenta un amplio espectro de síntomas, desde formas de progresión lenta a formas de progresión rápida. La característica displasia esquelética incluye: talla baja, disostosis múltiple y enfermedad articular degenerativa. Las formas de progresión rápida pueden estar presentes desde el nacimiento y se caracterizan por: niveles elevados de glucosaminoglicanos en orina (GAG, en general > 100 µg / mg creatinina), disostosis múltiple grave, talla baja,* ***Y MUERTE*** *antes de la 2ª o 3ª década de vida. Se ha descrito una forma de progresión más lenta, caracterizada por una aparición más tardía, niveles ligeramente elevados de*

glucosaminoglicanos en orina (generalmente < 100 µg / mg creatinina), disostosis múltiple leve, y muerte en la 4ª o 5ª década de vida. Otras manifestaciones clínicas que pueden asociarse: enfermedad de las válvulas cardiacas, función pulmonar reducida, hepatoesplenomegalia, sinusitis, otitis media, pérdida de audición, apnea de sueño, opacidad corneal, síndrome del túnel carpiano, y hernia inguinal o umbilical. Aunque generalmente no se da déficit intelectual en la MPS, sí pueden presentarse manifestaciones neurológicas, como: compresión medular por inestabilidad espinal cervical, engrosamiento de las meninges y/o estenosis ósea, hidrocefalia comunicante, atrofia del nervio óptico y ceguera. **Fuente: https://www.orpha.net/**

Dra. Patricia Miraschi Patri
Directora de Planificación y uso Racional de Medicamentos
DGGIES - MSP y BS.

GALSULFASA- NAGLAZYME 5mg/5ml.

- *Indicaciones terapéuticas Naglazyme está indicado para el tratamiento enzimático sustitutivo a largo plazo en pacientes con diagnóstico confirmado de mucopolisacaridosis VI (MPS VI, deficiencia de N-acetilgalactosamina 4- sulfatasa; síndrome de Maroteaux-Lamy) (ver sección 5.1). ES FUNDAMENTAL TRATAR A NIÑOS MENORES DE 5 AÑOS AFECTADOS de una forma grave de la enfermedad, a pesar de que no se incluyera a pacientes menores de 5 años en el ensayo pivotal de fase 3. Hay disponibilidad de datos limitados de pacientes menores de 1 año (ver sección 5.1).* **Fuente: https/ema.europea.eu**

Por todo lo expuesto, es que los padres recurren a la Defensoría del Pueblo, quienes desesperados por el estado de salud de su hija menor, manifestaron no contar con los medios económicos necesarios que permita solventar el elevado costo que conlleva la compra del medicamento **GALSULFASA- NAGLAZYME 5mg/5ml, para dar inicio al tratamiento médico de Génesis Testta Quiñónez con C.I. Nº: 8.583.285, de dos años de edad.** ***LA ENFERMEDAD NO DETENDRÁ SU PASO NI LA DESTRUCCION QUE PROVOCA CON EL CORRER DEL TIEMPO SIN SER TRATADA,*** eso significa vivir con la incertidumbre de ser tratado a tiempo, o morir en el trayecto por haber aguardado por un tratamiento que jamás fue suministrado ya que no se ha podido acceder al medicamento citado y requerido con urgencia.-

Que, el Acceso a la Salud, es un derecho constitucionalmente establecido dentro de nuestra Carta Magna, violando así un derecho fundamental de todo ser humano, el cual, es el Derecho a la vida, garantía máxima de rango constitucional **Art. 4 de la Constitución Nacional** y por ende vulnera igualmente otra garantía de igual rango, el derecho a la salud según lo establecido en el Art. **68 de la Constitución Nacional.** ***Por cuanto la negación al mismo pone en riesgo el derecho fundamental a la subsistencia, y a la vida en condiciones dignas***, se configura la posibilidad de reclamar vía acción de tutela la protección de este derecho, hechos que obligan a recurrir a Instituciones de Defensa de los Derechos Humanos para rogar una Acción Judicial **para no morir**, es por ello que solicito a V.S oportunamente se haga lugar al presente recurso de **AMPARO CONSTITUCIONAL.-**

En conclusión, la no provisión por parte del MINISTERIO DE SALUD PUBLICA Y BIENESTAR SOCIAL del financiamiento para la compra del medicamento requerido se estaría poniendo en riesgo la salud y hasta la propia vida de la menor, por lo que se ruega V.S. que el derecho fundamental a la vida y a la salud, no le sea negado, **ORDENANDO COMO MEDIDA DE URGENCIA** AL MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA Y BIENESTAR SOCIAL EL FINANCIAMIENTO TOTAL del medicamento **GALSULFASA- NAGLAZYME 5mg/5ml,** para la niña **Génesis Testta Quiñónez con C.I. Nº: 8.583.285, de dos años de edad,** paciente de NEUROLOGIA del Hospital General Pediatra NIÑOS DE ACOSTA ÑU siendo el Dr. de cabecera el Dr. Marco Casartelli con Registro Profesional Nº 6538, con diagnóstico de **MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO VI (déficit de arilsulfatasa B)** y que lo reciba de manera continua conforme lo indique el plan médico, que está indicado administrarse una dosis de 1mg/kg de manera semanal y continuada, **DE POR VIDA.-**

PRUEBAS INSTRUMENTALES

- **Nota dirigida a la Dirección Nacional de Vigilancia Sanitaria del Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social,** presentada por el Sr. Juan Testta, de fecha 16 de marzo de 2021. SIMESE N° 46624/2021.-

- **Nota MSPyBS/D.N.V.S./D.G. N° 252/2021 de fecha 18 de marzo del 2021,** por la cual remiten Contestación a la solicitud de permiso para el ingreso del medicamento GALSULFASA- NAGLAZYME 5mg/5ml.

- **Nota dirigida al Sr. Ministro del Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social,** presentada en fecha 16 de Abril del 2021, por el Sr. Juan Testta, padre y la Sra. Rossana Quiñónez, madre de la menor Génesis Testta Quiñónez, solicitando en dicha ocasión, al Ministerio de Salud, como ente rector de salud, la compra del citado medicamento que con urgencia requiere la menor **Génesis Testta Quiñónez con C.I. N°: 8.583.285.- Con SIMESE N° 65540/2021.**

- **Nota Institucional DP.-DGO N° 168/2021, de fecha 21 de abril del 2021,** dirigida al Ministro de Salud Pública y Bienestar Social con SIMESE N° 69169/2021.

- **Receta médica:** Expedida por el Jefe de Neurología del Hospital General Pediátrico Niños de Acosta Ñu Dr. Marco Carsatelli con Registro Profesional N° 6538, donde consta el medicamento **GALSULFASA- NAGLAZYME 5mg/5ml.**

- **Informe Médico:** Expedido por el Jefe de Neurología del Hospital General Pediátrico Niños de Acosta Ñu Dr. Marco Carsatelli con Registro Profesional N° 6538, en donde se constata el diagnóstico médico y la prescripción del tratamiento médico.

- **Presupuesto del Medicamento GALSULFASA- NAGLAZYME 5mg/5ml,** expedido POR EL LABORATORIO BIOMARIN Pharmaceutical Inc., cuyo alto costo oscila en precio unitario de aproximadamente 1943,07 US Dollar cada ampolla, y cuyo costo mensual según el tratamiento indicado por el especialista del Hospital General Pediátrico de Acosta Ñu Dr. Marco Casartelli con Registro N° 6.538, oscilaría los 23.316,84 US Dollares. 6670

- **Informe de Estudio Genético- Molecular,** expedido del Laboratorio DIAZ GILL.

- **Informe de Resonancia Magnética** expedido por el Centro de Estudios IRIBAS RESONANCIA MAGNÉTICA.-

P/A
Dra. Patricia Luraschi Patri
Directora de Planificación y uso Racional de Medicamentos
DNVS - MSP y BS.

DERECHO

Se configura conculcado los derechos fundamentales a la Salud, en conexidad con los derechos a la Vida e Integridad personal, y se funda la petición en los Principios Básicos y Universales establecidos en nuestra **Constitución Nacional, Art. 4.- DEL DERECHO A LA VIDA** que reza: *"El derecho a la vida es inherente a la persona humana. Se garantiza su protección, en general, desde su concepción. Queda Abolida la pena de muerte. Toda persona será protegida por el Estado en su integridad física y psíquica, así como en su honor y en su reputación. La Ley reglamentará la libertad de las personas para disponer de su propio cuerpo, sólo con fines científicos o médicos".-*

Igualmente, en nuestra misma Carta Magna, superior en prelación a cualquier disposición administrativa en el **Art. N° 68.- DE DERECHO A LA SALUD**, **establece que** ***"El Estado protegerá y promoverá la Salud como Derecho*** *Fundamental de la persona y en interés de la comunidad. Nadie será privado de asistencia pública para prevenir o tratar enfermedades, pestes o plagas, y de socorro en los casos de catástrofes y de accidentes. Toda persona está obligada a someterse a las medidas sanitarias que establezca la Ley, dentro del respeto a la dignidad humana".*

En este mismo sentido, el **Art. N° 5 del Pacto de San José de Costa Rica** sobre **DERECHO A LA VIDA** dispone: *"Toda persona tiene derecho a que se respete su vida. Este derecho estará protegido por la Ley, en general a partir del momento de la concepción.* ***Nadie puede ser privado de la vida arbitrariamente***".----------

CONCURRENCIA DEL AMPARO

Los supuestos que hacen al Amparo Constitucional, Art. N° 134 de la C. N., están dados en este caso:

a) **Acto u omisión manifiestamente ilegítima:** como se prueba en autos, ante las numerosas solicitudes presentadas al Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social por parte de los familiares y de la Defensoría del Pueblo, sin respuesta alguna a la fecha de presentación del Amparo con respecto al pedido del financiamiento total del medicamento **GALSULFASA- NAGLAZYME 5mg/5ml,** atendiendo que dicho medicamento no se halla contemplado en la Lista de Medicamentos Esenciales y Listado de Insumos Médicos Esenciales *(Vademecum farmacéutico o de medicamentos)* violando así un precepto constitucional, (superior en prelación a cualquier resolución administrativa) cual es el DERECHO A LA VIDA.-

b) **Que el caso no pueda remediarse por la vía ordinaria:** si los padres de la paciente con diagnóstico de **MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO VI (déficit de arilsulfatasa B),** según el historial médico, es decir, dependiente del medicamento **GALSULFASA- NAGLAZYME 5mg/5ml** y de los servicios médicos disponibles en el Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social para conservar su vida, recurriera ordinariamente, considerando que los plazos procesales son mucho más amplios que un juicio sumario, al momento de lograr una sentencia favorable, la niña **Génesis Testta Quiñónez con C.I. N°: 8.583.285, de dos años de edad,** ya no utilizaría los servicios, pues quizás ya no tendría vida. –

c) **Urgencia: se demuestra.** La paciente con diagnóstico de **MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO VI (déficit de arilsulfatasa B),** tal como el propio Hospital General Pediátrico Niños de Acosta Ñu, lo certifica con la receta médica que se acompaña a la presentación, por tanto, necesita acceder de manera inmediata al medicamento **GALSULFASA- NAGLAZYME 5mg/5ml para dar inicio al tratamiento médico que requiera para seguir viviendo**; que más urgencia para un ser humano que conservar su propia vida.

Dra. Patricia Luraschi Patri
Directora de Planificación y uso Racional de Medicamentos
DGGIES - MSP y BS.

MISIÓN: HEMOS ASUMIDO EL COMPROMISO Y LA RESPONSABILIDAD DE REPRESENTAR, DEFENDER Y PROMOVER LOS DERECHOS HUMANOS DE TODOS LOS HABITANTES DE LA REPÚBLICA DEL PARAGUAY, PROPORCIONÁNDOLES SERVICIOS DE CALIDAD, TRASLADÁNDONOS A LOS LUGARES DONDE NOS NECESITEN.

JURISPRUDENCIA

• **CAUSA: ELVIRA CONCEPCION SANCHEZ DE VALENZUELA C/ IPS/ AMPARO CONSTITUCIONAL. Exp. 213 Año 2021.** Ordenando al IPS, realizar la compra del medicamento ERLOTINIB de 150 mg. Para la paciente asegurada Elvira Concepción Sánchez. **Sentencia favorable S.D. N° 13** del 15 de marzo del 2021. Promovido por la Defensoría del Pueblo. Esta sentencia fue apelada por el IPS, siendo confirmada la sentencia de Primera Instancia por la Cámara de Apelaciones. -

• **CASO: "AMPARO CONSTITUCIONAL PROMOVIDO POR EL DEFENSOR DEL PUEBLO ABG. MIGUEL GODOY SERVÍN C/ EL MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA Y BIENESTAR SOCIAL". Año: 283/2021** a los efectos de que la paciente oncológica Julia Arzamendia Melgarejo, reciba de forma inmediata los siguientes medicamentos ADALILUMAB 40 gr/ 0,8 ml (12) cajas. **Sentencia favorable** S.D. N° 19 del 30 de marzo del 2021.

Dra. Patricia Lara Bogado
Directora de Planificación y Gestión
Nacional de Medicamentos
DGCIE - MSP y BS.

• **CASO: DANIELA CANTERO DE ROMERO C/ I.P.S. S/ AMPARO.** En este caso el Juez de Primera Instancia del sexto turno de la capital, por A.I.N°.1707 de fecha 30 de octubre del 2008 en base al artículo 582 del C.P.C.(art. modificado por Ley 600/95) resolvió: REMITIR esos autos a la Sala Constitucional de la Excelentísima Corte Suprema de Justicia a fin de elevar la siguiente consulta ¿**Es Inconstitucional la Resolución N° 1973/1998, dictada por el Consejo de Administración del Instituto de Previsión Social, la cual dispone la aprobación del REGLAMENTO PARA HEMODIALISIS Y TRANSPLANTE RENAL POR ENFERMEDAD CRÓNICA O ACCIDENTE QUE NO SEA DE TRABAJO?**.----------

Al respecto, la Excma. Corte Suprema concluyó mediante el **ACUERDO Y SENTENCIA N° 474 DEL 11 DE OCTUBRE DEL 2010**: (…) **Al analizar la consulta** remitida y en consideración al objeto de estudio en el caso particular, ***la Corte Suprema de Justicia observó que los requerimientos que deben cumplirse para la validez de una reglamentación no están dados en la citada resolución***. Es decir, **no se cumplen los requisitos formales ni sustanciales establecidos en la Constitución Nacional**.----------

En cuanto a la SUPREMACÍA DE LA CONSTITUCIÓN, la Excma. Corte Suprema reafirma que la Ley Suprema de la República **es la Constitución, manifestando** (…) ***Todo proyecto de ley será presentado con una exposición de motivos…y la Resolución, como acto normativo que es, debe seguir este principio cardinal, (…)***sigue diciendo (…) ***hecho que no se percibe en la Resolución dictada por el Consejo de Administración del I.P.S., pues carece de fundamentación, en el sentido de que no contiene una explicación de motivos que lo llevaron a tomar tal decisión, así como tampoco existe sustento legal.***----------

CONCLUSIÓN DE LA EXCMA. CORTE SUPREMA:

(…) **8.** *En estas condiciones queda claro que el Derecho a la Vida y a la Salud son derechos fundamentales consagrados en nuestra Constitución Nacional, por tanto,* ***no solo las instituciones públicas sino también las privadas están obligadas por ley al absoluto cumplimiento de sus obligaciones en cuanto a la Salud de cualquier ciudadano y más aún cuando se trata de enfermedades de extrema gravedad en el que la vida de las personas está en juego.*** *Es por ello que considero que* ***ninguna disposición legal o administrativa pueda prohibir el acceso de los ciudadanos a la asistencia médica con pretexto de falta presupuestaria pues los Centros de Salud sean públicos o privados deben asumir los costos, de lo contrario estaríamos contraviniendo los principios fundamentales consagrados en nuestra Constitución Nacional.***----------

DEFENSOR DEL PUEBLO

Avda. Ygatimi y Juan E. O'Leary. Edificio de losDerechos Humanos y Memoria. Tel. 595 – 21 452602/605 - C.C. 1103
Página Web. : www.defensoriadelpueblo.gov.pyE – mail: defensor@defensoriadelpueblo.gov.py

MISIÓN: HEMOS ASUMIDO EL COMPROMISO Y LA RESPONSABILIDAD DE REPRESENTAR, DEFENDER Y PROMOVER LOS DERECHOS HUMANOS DE TODOS LOS HABITANTES DE LA REPÚBLICA DEL PARAGUAY, PROPORCIONÁNDOLES SERVICIOS DE CALIDAD, TRASLADÁNDONOS A LOS LUGARES DONDE NOS NECESITEN.

PETITORIO

1.- TENER por presentado en el carácter invocado y por constituido los domicilios en los lugares señalados. ----------

2.- POR PLANTEADA la presente ACCIÓN DE AMPARO CONSTITUCIONAL que en representación de la menor niña **Génesis Testta Quiñónez con C.I. Nº: 8.583.285, de dos años de edad,** ha sido PROMOVIDO POR LA DEFENSORIA DEL PUEBLO EN CONTRA DEL MINISTERIO DE SALUD PUBLICA Y BIENESTAR SOCIAL, a fin de que se ordene DE FORMA URGENTE AL MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA Y BIENESTAR SOCIAL EL FINANCIAMIENTO TOTAL para la compra del medicamento **GALSULFASA- NAGLAZYME 5mg/5ml,** a favor de la niña **Génesis Testta Quiñónez,** paciente de NEUROLOGIA del Hospital General Pediatra NIÑOS DE ACOSTA ÑU siendo el médico de cabecera el Dr. Marco Casartelli con Registro Profesional Nº 6538, con diagnóstico de **MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO VI (déficit de arilsulfatasa B)** y que lo reciba de manera continua conforme lo indique el plan médico, que está indicado administrarse una dosis de 1mg/kg de manera semanal y continuada, **DE POR VIDA.**

3.- DISPONER como MEDIDA CAUTELAR DE URGENCIA, SE ORDENE AL MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA Y BIENESTAR SOCIAL DE MANERA INMEDIATA EL FINANCIAMIENTO TOTAL para la compra del medicamento **GALSULFASA- NAGLAZYME 5mg/5ml,** a favor de la niña **Génesis Testta Quiñónez,** indicado por el Jefe de Neurología del Hospital General Pediátrico Niños de Acosta Ñu, Marco Casartelli con Registro Profesional Nº 6538, **quien lo requiere de POR VIDA, así como el acceso al servicio médico integral incluido todos los demás medicamentos necesarios, por parte del Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social para dar inicio al tratamiento médico del** diagnóstico de **MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO VI (déficit de arilsulfatasa B).**

4.- CORRER traslado por medio de oficios a la parte adversa por todo el plazo de Ley. -

5.- OPORTUNAMENTE y previo trámites de rigor, **HACER LUGAR** al Amparo Constitucional invocado por la Defensoría del Pueblo a favor de **Génesis Testta Quiñónez con C.I. Nº: 8.583.285, de dos años de edad**, paciente de NEUROLOGIA del Hospital General Pediátrico NIÑOS DE ACOSTA ÑU siendo el médico de cabecera el Dr. Marco Casartelli con Registro Profesional Nº 6538, con diagnóstico de **MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO VI (déficit de arilsulfatasa B), ORDENANDO** AL MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA Y BIENESTAR SOCIAL DE MANERA INMEDIATA EL FINANCIAMIENTO TOTAL para la compra del medicamento **GALSULFASA- NAGLAZYME 5mg/5ml,** y que lo reciba de manera continua conforme lo indique el plan médico, que está indicado administrarse una dosis de 1mg/kg de manera semanal y continuada, **DE POR VIDA.-**

PROVEER DE CONFORMIDAD, SERA JUSTICIA.-

P/A Dra. Patricia Luraschi Patri
Directora de Planificación y uso Nacional de Medicamentos
DGGIES - MSP y BS.

REPUBLICA DEL PARAGUAY
Cedula de Identidad Civil

APELLIDOS, NOMBRES
TESTTA CABALLERO
JUAN MANUEL
FECHA DE NACIMIENTO
04-04-1994
LUGAR DE NACIMIENTO
YBYTYMI
FECHA DE VENCIMIENTO
26-01-2027

SEXO
Masculino

5845119

IC: 480-22091995-054 UBICACION: PN-11-21-001-119
NACIONALIDAD: PARAGUAYA
ESTADO CIVIL: SOLTERO FECHA DE EMISION: 26-01-2017
Crio.Pol. NCP Francisco Marquin
Jefe Dpto de Identificaciones

IDPRY5845119<<5<<<<<<<<<<<<<<<
9404047M2701264PRY<<<<<<<<<<<0
TESTTA<CABALLERO<<JUAN<MANUEL<

3571622

039

ES COPIA FIEL DEL ORIGINAL
NORMA CRISTINA LOPEZ BERNARDES
NOTARIA Y ESCRIBANA PUBLICA
Registro Nº 502
Tel./Fax: 448.746
Asunción - Paraguay

CONSULTORIA
DEFENSOR DEL PUEBLO

P/A
Dra. Patricia Luraschi Patri
Directora de Planificación y uso
Racional de Medicamentos
DGGIES - MSP y BS.

0.0
digt)

REPUBLICA DEL PARAGUAY
Cédula de Identidad Civil

APELLIDOS, NOMBRES
TESTTA QUINONEZ
GENESIS

FECHA DE NACIMIENTO
01-04-2019

SEXO
Femenino

LUGAR DE NACIMIENTO
ASUNCION

FECHA DE VENCIMIENTO
22-07-2029

No firma

8583285

5964369

IC: 020-02042019-198-001-192 UBICACION: PN-11-21-001-285
NACIONALIDAD: PARAGUAYA
ESTADO CIVIL: MENOR FECHA DE EMISION: 22-07-2019

Crio.Pal. MCP Inocencio Escobar
Jefe Opto de Identificaciones

I<PRY8583285<<9<<<<<<<<<<<<<<<
1904013F2907228PRY<<<<<<<<<<<2
TESTTA<QUINXXONEZ<<GENESIS<<<<

ESTAMPA FIELMENTE ORIGINAL
NORMA CRISTINA LOPEZ BRUNI
NOTARIA Y ESCRIBANA PUBLICA
Registro Nº 502
Avda. 1102 - Tel./Fax: 446.746
Asunción - Paraguay

DEFENSOR DEL PUEBLO

P/A
Dra. Patricia Luraschi Patri
Directora de Planificación y uso
Racional de Medicamentos
DGGIES - MSP y BS.

011
pnuc,

MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA Y B.S
HOSPITAL PEDIATRICO "NIÑOS DE ACOSTA ÑU"

Nombre: Génesis
Edad: 1 año 11 meses

Apellidos: Testta Quiñonez
Fecha: 22.03.2021

Génesis presenta una Mucopolisacaridosis Tipo VI (déficit de arilsulfatasa B).

Requiere como tratamiento Terapia de Reemplazo Enzimático con Galsufasa (Naglazyme®).

El Naglazyme debe de administrarse a una dosis de 1 mg/kg de manera semanal y continuada, de por vida. Cada amolla de Naglazyme contiene 5 mg de Galsufasa.

Para el tratamiento semanal requiere que le sean aportados 3 ampollas de Naglazyme; o sea 12 ampollas mensuales, 144 ampollas al año.

Dr. Marco Casartelli
Jefe de Departamento
Hospital General Pediátrico Niños de Acosta Ñu

DR. MARCO CASARTELLI
Jefe de Neurología
Hospital General Pediátrico
Niños de Acosta Ñu
R.P. 6538

P/A
Dra. Patricia Lurascki Pitri
Directora de Planificación y uso
Racional de Medicamentos
DGGIES - MSP y BS.

MINISTERIO DE SALUD PUBLICA Y BIENESTAR SOCIAL
HOSPITAL GENERAL PEDIATRICO
Herrera

012
(doce)

004
(cuatro)

Niños de Acosta Ñu
Hospital General Pediátrico

Ministerio de
SALUD PÚBLICA
Y BIENESTAR SOCIAL

GOBIERNO
NACIONAL

Paraguay de la gente

RECETARIO

R/P

Glauco Testta Quiñonez 1 año 11 m.

Galsulfasa (Naglazyme)

5 mg/5 ml

3 amp. c/ 7 días

P/A
Dra. Patricia Luraschi Patri
Directora de Planificación y uso
Racional de Medicamentos
DGGIES - MSP y BS.

Hospital General Pediátrico

MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA Y BIENESTAR SOCIAL

Firma: DR. MARCO CASARTELLI
Jefe de Neurología
Hospital General Pediátrico
Niños de Acosta Ñu
Reg. N: P.P. 3038

16/03/2021

CONVENCIONAL
DEFENSOR DEL PUEBLO

013
trou

(06)

BIOMARIN

Date: 25-03-21

Quote No: PY0001

From:

BioMarin Pharmaceutical Inc.
105 Digital Dr.
Novato, CA 94949 USA

To:

Fuerzas Armadas
Teniente de Sanidad Ludmila Arami Lezcano Rodas

QUOTATION

Patient Name:	X.X.
Product Name:	Naglazyme (5.0mg Galsulfase per 5ml)
Unit of Sale:	1 vial
Unit Price:	$ 1.943,07 US Dollar
Qty:	12 vials
Quotation Total:	$ 23.316,84 US Dollar
Payment Terms:	Prepayment
Shipping Terms:	DAT, Paraguay airport (Incoterms 2010)
Carrier:	Unitrans

P/A Grace R Berg
Dra. Patricia Luraschi Patri
Directora de Planificación y uso
Racional de Medicamentos
DGGIES - MSP y BS.

1) For wire transfer payments to BioMarin, all applicable bank fees are responsibility of Purchaser.
2) All applicable duties/taxes are responsibility of Purchaser.
3) Quotation is valid for 30 days from Quote Date specified above.
4) The preceding information is a quote and does not constitute a guarantee of sale.
5) *Delivery Date: within 5-10 business (working) days after payment settlement in Citibank NY.
*Tiempo de entrega: dentro de los 5-10 días hábiles luego de la acreditación del pago en el Banco Citibank NY.
*Estimated/Estimado

To place an order please email the Purchase Order to Biomarin Customer Support: biomarinquote@bmrn.com

- On the Purchase order, please include PO#, Product Name, Quantity, Unit Price, Freight charge and Total purchase amount.
- Please include with the Purchase Order, a copy of the Import Permit/Authorization and relevant export/import/shipping information as applicable.

For any questions or concerns, please call Biomarin Customer Support at (1) 415-506-6192 or email customer@bmrn.com

Re: Instructions for the remittance of United States Dollar (USD) wire payments to BIOMARIN PHARMACEUTICAL INC.

When remitting United States Dollar (USD) payments to BIOMARIN PHARMACEUTICAL, please instruct the initiating bank to route the payment as follows:

Wire Instructions:
Beneficiary's Bank Name: Citibank, N.A.
Beneficiary's Bank SWIFT/BIC: CITIUS33
Beneficiary's Bank ABA: 021000089
(SWIFT Field 57a)

Beneficiary's Account #: 30911438
Beneficiary's Name: BioMarin Pharmaceutical Inc.
Beneficiary's Address: 105 Digital Drive, Novato, CA 94949
(SWIFT Field 59)

OUR: Remitter pays all fees.
(SWIFT field 71a)

014

Ministerio de SALUD PÚBLICA Y BIENESTAR SOCIAL

Dirección Nacional de Vigilancia Sanitaria

GOBIERNO NACIONAL Paraguay de la gente

"Sesquicentenario de la Epopeya Nacional 1864 - 1870"

Asunción, 18 de marzo de 2.021.-

NOTA MSPyBS/D.N.V.S./D.G. N° 252/2.021

SEÑOR
JUAN TESTTA
PRESENTE

LA DIRECTORA GENERAL DE LA DIRECCION NACIONAL DE VIGILANCIA SANITARIA QCA. FCA. MARIA ANTONIETA GAMARRA MIR, se dirige a Ud., en relación a la Nota con SIMESE N° 46624/2021, por la cual solicita permiso para la importación de **GALSULFASA - NAGLAZYME**, droga que no se encuentra registrada en Paraguay, a través del PROTOCOLO DE USO COMPASIVO, que será utilizada para el tratamiento de su hija menor GENESIS TESTTA QUIÑONEZ con CI N° 8.583.285, con diagnóstico de MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 6, tratada por el Dr. Marco Casartelli y la Dra. Ludmila Lezcano del Departamento de Neuropediatría del HOSPITAL PEDIATRICO "NIÑOS DE ACOSTA ÑU".

Que, acompañó a su solicitud fotocopias de: Receta Médica, Informe Médico del Departamento de Neurología del HOSPITAL GENERAL PEDIÁTRICO "NIÑOS DE ACOSTA ÑU", Informe de Estudio Genético-Molecular.

Que, la Ley N° 1119/97 "*DE LOS PRODUCTOS DE SALUD Y OTROS*", en el Art. 6°, Que, la Ley N° 1119/97"*De productos para la Salud y otros*", dispone en el artículo 6:" numeral 2. "*Los medicamentos de uso personal que ingresen al país transportados por sus usuarios o terceros autorizados, en cantidades estrictamente necesarias y razonables, estarán exentos del trámite de autorización previa*".

Que, conforme a lo manifestado y a las atribuciones legales dispuestas en la Ley N° 1.119/97 "*DE PRODUCTOS PARA LA SALUD Y OTROS*", la **DIRECCIÓN NACIONAL DE VIGILANCIA SANITARIA** dispone:

AUTORIZAR el ingreso al país del medicamento **GALSULFASA-NAGLAZYME** a través del PROTOCOLO DE USO COMPASIVO para el tratamiento de la menor GENESIS TESTTA QUIÑONEZ.

Es propicia la ocasión para saludarle, muy atentamente.

P/A
Dra. Patricia Luraschi Patri
Directora de Planificación y uso Racional de Medicamentos
DGGIES - MSP y BS.

MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA Y BIENESTAR SOCIAL
DIRECCIÓN NACIONAL DE VIGILANCIA SANITARIA
DIRECCIÓN GENERAL

Q.F. Maria Antonieta Gamarra Mir
Directora General
Dirección Nacional de Vigilancia Sanitaria

Iturbe Nº 883 y Manuel Domínguez
E-mail: dnvs@mspbs.gov.py
Asunción, Paraguay

015
(Quinc

Asunción, 16 de marzo de 2021.

Señora
QCA. FCA. MARÍA ANTONIETA GAMARRA MIR, Directora General
Dirección Nacional de Vigilancia Sanitaria – MSPyBS
Presente:

Me dirijo a Ud, a los efectos de solicitar autorización de ingreso al país del medicamento **GALSULFASA** a través del PROTOCOLO DE USO COMPASIVO, para el tratamiento de mi menor hija **GENESIS TESTTA QUIÑONEZ,** con C.I. N° 8.583.285,con diagnóstico de MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 6, tratada por el Dr. Marco Casartelli y la Dra. Ludmila Lezcano del Departamento de Neuropediatria del **HOSPITAL GENERAL PEDIATRICO "NIÑOS DE ACOSTA ÑU".**

Que, acompaño fotocopias de: Receta Médica, Informe Médico del Departameto de Neurología del **HOSPITAL GENERAL PEDIÁTRICO "NIÑOS DE ACOSTA ÑU"**, Informe de Estudio Genético-Molecular.

Este pedido lo realizo, teniendo en cuenta que el medicamento no se comercializa en el país, y urge la obtención del mismo para el tratamiento de mi hija.

Esperando un despacho favorable, le saludo muy atentamente.

JUAN TESTTA
C.I. N° 5.845.119

P/A
Dra. Patricia Luraschi Patri
Directora de Planificación y uso Racional de Medicamentos
DGGIES - MSP y BS.

Telefonos: 0986 782 224 Juan Testta
0982 420 116 Rosana Quiñónez

Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social
Dirección Nacional de Vigilancia Sanitaria
Sección Farmacia
Solicitud Nº 46624
Fecha: 16-3-21 Hora: 1410
Firma:

016

HGP Niños de Acosta ÑU – Departamento de Neurología

INFORME

Nombre: Genesis Testa Quiñonez Fecha de Nacimiento: 01/04/2019

Edad: 1 año 11 meses Procedencia: Benjamin Aceval Tel: 0982420416

Nombre del Responsable: Rosana Quiñonez

Diagnostico medico: Mucopilisacaridosis tipo 6

Paciente lactante mayor con Dx. Clínico y genético de MPS tipo 6, (se adjunta panel genético). Con examen físico:

Pé: 49.4cm, facie tosca, puente nasal ancho, cuello corto, respiración bucal, tórax ancho, manos en garra, en miembros superiores e inferiores no completa rango articular presenta dolor ante la movilización pasiva, a-Cardiovascular: ruidos cardiacos normofoneticos, no se auscultan soplos (ecocardiograma normal)

Aparato respiratorio: se auscultan MV rudo y roncus de vértice a base (antecedentes: cuadros respiratorios bronquiales a repetición)

Nivel abdominal prominente: llama la atención hernia umbilical y hepatoesplenomegalia.

SNC: conectada con el entorno, movilización independiente con retraso del lenguaje, llama la atención macrocefalia, RMN con contraste y flujometria: alteración en la base de cráneo en forma de "J" de la silla turca, se asocia estenosis cervical a la altura de la unión entre el atlas y el axis. Llama la atención disminución del calibre de los surcos con aumento de los espacios sub aracnoideos. Llama la atención imagen de aumento de calibre en las envolturas de los nervios ópticos.

Fondo de ojo: edema bilateral de papilas.

Abordaje Terapéutico.

- Reemplazo enzimático (arilsulfatasa B)
- Fisioterapia Motora.
- Evaluación multidisciplinaria (Fonoaudiología, psicología, pediatría, oftalmología, neumología, genética)

Dra. Ludmila Lezcano
Neurología Infantil
R.P. N° 12.376

Dra. Ludmila Lezcano.
Neuropediatra

Dr. Alvaro Casartelli
Jefe de Servicio de Neurología y Rehabilitación.

P/A
Dra. Patricia Luraschi Patri
Directora de Planificación y uso Racional de Medicamentos
DGGIES - MSP y BS.

017
(división

Díaz Gill
MEDICINA LABORATORIAL S.A.
Dra. Renate Henning K. - Reg. Nº 1104

Eligio Ayala 1384 e/ Pai Pérez y Curupayty
Asunción, Paraguay - Tel. (595 21) 217 4000
Atención 24 horas

www.diazgill.com.py
diazgill@diazgill.com.py
DiazGillMedLab

Paciente	: **TESTTA QUIÑONEZ, GENESIS**	CI	: **8583285**	Sexo:	**Femenino**
Código	: **00 - 1898304 - 0**	Fecha de nac.	: **01/04/2019**		
Médico	: **Dra. Lezcano Rodas, Ludmila Araml**	Fecha Ingreso	: **08/02/2021**	Hora:	**14:38 h**

Lugar	: **HOSPITAL MILITAR**	Seguro	: **FONSAFAN/Fondo para la Salud del Persona**
Unidad	: **Pediatría**	Flebotomista	: Lic. María Justina Samudio
Piso : **3** Sala: **312**	Formato de envío : Email	Hora extracción	: 13:32 h

Análisis	Resultados	Intervalos Biológicos de Referencia

Informe de Estudio Genético-Molecular

Panel Metabólico

Muestra: Sangre

odo: Next Generation Sequencing (NGS) + CNVs

Resultados:

RESULTADO POSITIVO
Variantes patogénicas identificadas

Interpretación:

Se identificaron dos variantes patogénicas en heterocigosis en el gen ARSB.
Adicionalmente, la actividad de la enzima arilsulfatasa B se encuentra reducida a nivel patológico.
Se confirma el diagnóstico genético de mucopolisacaridosis tipo VI, de herencia autosómica recesiva.

Recomendaciones:

Se recomienda realizar pruebas dirigidas a los padres para confirmar si las variantes detectadas en el gen ARSB están en fase cis o trans.
Se recomienda asesoramiento genético.

Observaciones:

Se adjunta la Tabla del Resumen de Resultados e Información adicional sobre el estudio (ANEXO I).
Estudio genético realizado en el Laboratorio Centogene AG Am Strande 7- 18055 Rostock - Germany.

Validado electrónicamente por: Dra. Liz A. Bogado Villalba - Reg. Nº 2464

Observación: En el momento de la toma de muestra, la madre del paceinte refiere: Control, macrocefalia.

Con fines de diagnóstico, los resultados obtenidos deben ser interpretados en combinación con el examen clínico, la historia médica del paciente y cualquier otro dato clínico relevante.

FIN DEL INFORME

Fecha de impresión: 16/03/2021 15:00:51

P/A
Dra. Patricia Luraschi Patri
Directora de Planificación y uso Racional de Medicamentos
DGGIES - MSP y BS.

*** Léase el punto (.) como decimales**

Verificado electronicamente por:

Dra. Liz A. Bogado Villalba
Reg.Nº 2464
BIOQUIMICA

En caso de reproducir este informe de resultados de análisis, se debe incluir todos los elementos esenciales de los resultados informados por Medicina Laboratorial S.A. sin alteraciones que pudieran afectar la interpretación clínica. Norma ISO 15189:2012 Punto 4.5.2 y Norma NP-ISO/IEC 17025:2018 Punto 7.8.2

No válido para procedimientos legales

018
(diario

IRIBAS RESONANCIA MAGNÉTICA

PROF. DR. JAVIER MORENO IRIBAS
DR. AKIL ESGAIB LEDESMA
DR. SANTIAGO MORENO IRIBAS
DR. JOSE BENITEZ GONZALEZ
DR. JAVIER LUIS MORENO NEGRETE

NOMBRE: GENESIS TESTTA QUIÑONEZ **FECHA: 04.02.2021**

MEDICO : SANDRA AREVALOS **EDAD: 1 AÑO**

CODIGO: FONSAFAN

ESTUDIO DE IMÁGENES POR RESONANCIA MAGNETICA DEL CRANEO Y SECUENCIAS DE FLUJOMETRIA SIN Y CON CONTRASTE

Técnica: Examen RM efectuado mediante cortes axiales en secuencia de FLAIR, T2SE, EPI DWI, Hemo GRE, T1SE, T1 3D SPGRE. Se adquieren secuencias EPI SPGRE 3D tras administración de cev. Se realizan secuencias de contraste de fases centradas en el acueducto de Silvio para valoración de la dinámica del líquido cefalorraquídeo.

Orientación Diagnóstica: macrocefalia. Edema bilateral de papila. Posible mucopolisacaridosis.

Estudio:
Estructuras de la línea media centradas.
La diferenciación cortico-subcortical es normal.
Se identifican dilataciones de los espacios perivasculares de predominio en la región del cuerpo calloso Y periventricular circundante a las astas occipitales.
Alteraciones de la señal T2 en la sustancia blanca periventricular, predominante en la región circundante a los ventrículos occipitales. Se identifica una zona de alteración de sustancia blanca subcortical a nivel de la región parietal izquierda.
No se aprecian efectos de masa intracraneales. Llama la atención una imagen de aumento de calibre en las envolturas de los nervios ópticos. Compatible con los hallazgos de edema de papila.
Sistema ventricular de tamaño, morfología y situación normales. El calibre del tercer ventrículo y los cuernos temporales se encuentra adecuadamente conservado.
Alteración en la forma de la base de cráneo, con un aspecto "en forma de J" de la silla turca. Se asocia a una zona de estenosis a nivel del canal medular cervical, justo por debajo de la unión cráneo cervical, a la altura de la unión entre el Atlas y el axis (Imagen 58 serie 14) Para valorar esta zona, es recomendable realizar un estudio dirigido si procede.
Llama la atención una disminución del calibre de los surcos, con aumento de los espacios subaracnoideos. Todo ello sugestivos de algún grado de involución del parénquima, no esperable para la edad del paciente.
Existe una discreta alteración de la señal a nivel de el espacio subaracnoideo frontoparietal derecho (imagen 10 serie 11) que no se expresa en otras secuencias (como gradiente o T1). No ejerce efecto de masa significativo y puede corresponder a algún artefacto de flujo en relación a la adquisición de las secuencias FLAIR.
El tronco del encéfalo y el cerebelo no presentan alteraciones.
Sigue///.-

Dra. Patricia Lurasehi Parri
Dirección de Información y Uso Racional de Medicamentos
DGGIES - MSP y BS

Mcal. López 327 c/ Curupayty.
Tel: 225 145 R.A.
Cel: 0981 711 002 / 0971 665 188 / 0991 206 317

URGENCIAS: 0985 877 700
irincentral@gmail.com

019
(diciinu

IRIBAS RESONANCIA MAGNÉTICA

PROF. DR. JAVIER MORENO IRIBAS
DR. AKIL ESGAIB LEDESMA
DR. SANTIAGO MORENO IRIBAS
DR. JOSE BENITEZ GONZALEZ
DR. JAVIER LUIS MORENO NEGRETE

Continua///.-
Las cisternas de la base están libres,
No se aprecian restos hemáticos ni imágenes de restricción a la difusión.
Tras la administración de contraste no se aprecian zonas de realce significativo.
Ocupaciones de aspecto inflamatorio a nivel de las celdillas de la mastoides.
El estudio dinámico del LCR demuestra una pulsatilidad muy baja del acueducto de Silvio (flujo de menos de 0.001 ml/latido). Adjunto curva de pulsatilidad. Cualitativamente puedo distinguir una pulsatilidad muy leve.

Conclusión:

- Los hallazgos descritos son sugestivos de afectación cerebral por su patología de base (mucopolisacaridosis). No hay signos de hidrocefalia. El estudio dinámico del LCR demuestra una pulsatilidad muy baja del acueducto de Silvio (flujo de menos de 0.001 ml/latido).

Atte.,

Dr. Javier Moreno Negrete
R.P.: 11.188

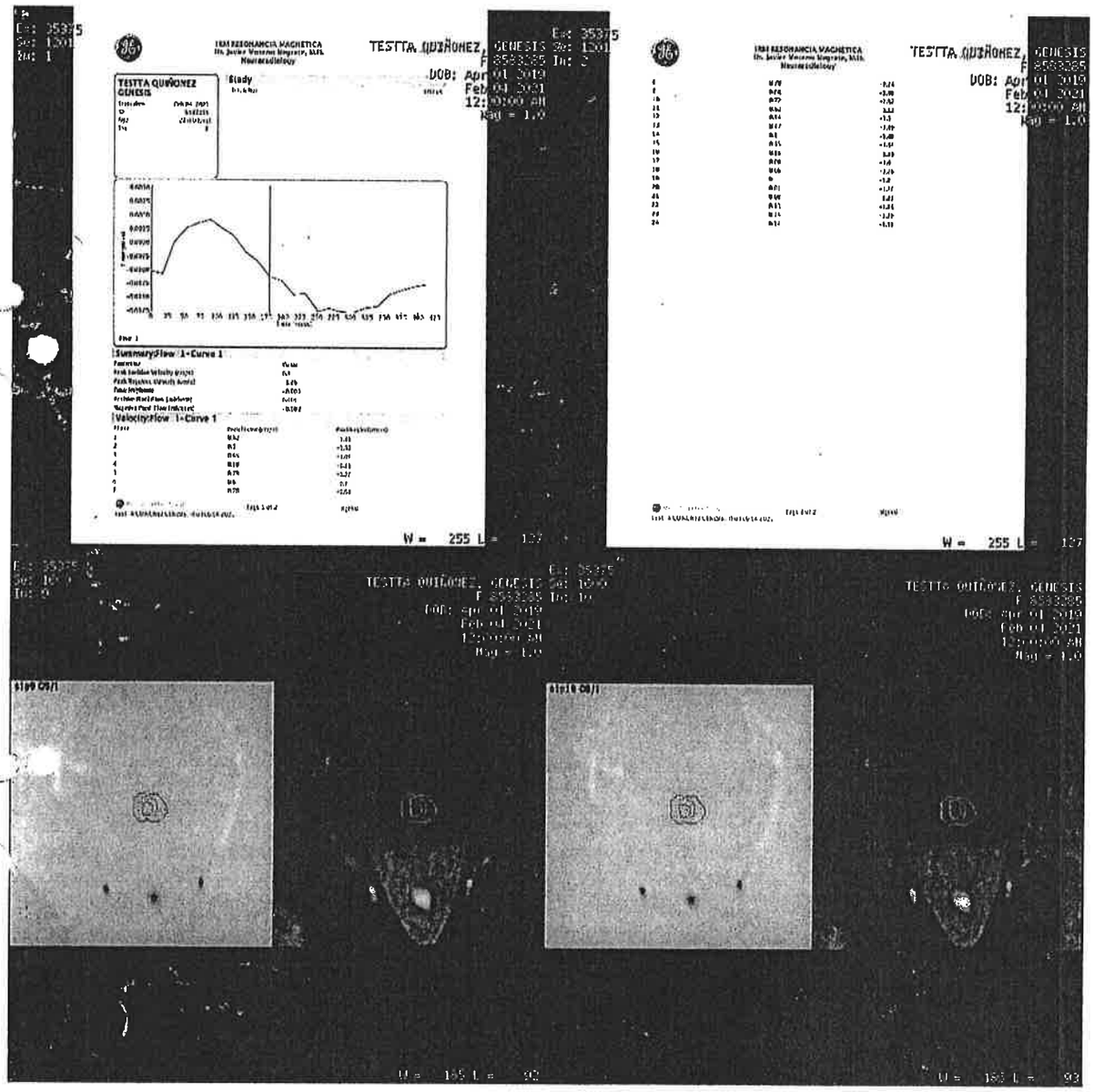
Genesis Testta Quiñonez
JMN/Ed.-

Dra. Patricia Luraschi Patri
Director de Planificación y uso Racional de Medicamentos
DGGIES - MSP y BS.

Mcal. López 327 c/ Curupayty.
Tel: 225 145 R.A.
Cel: 0981 711 002 / 0971 665 188 / 0991 206 317

URGENCIAS: 0985 877 700
iruncentral@gmail.com

020
(veinte)



DEFENSOR DEL PUEBLO

P/A
Dra. Patricia Luraschi Patri
Directora de Planificación y uso
Racional de Medicamentos
DGCIES - MSP y BS.

021

Asunción, 16 de Abril de 2021.-

Señor
Ministro de Salud Pública Y Bienestar Social
Dr. JULIO BORBA
E. S. D.

Nos dirigimos respetuosamente a Usted, y por su intermedio a donde corresponda, en calidad de padres de nuestra pequeña hija Génesis Tessita Quiñónez, de 2 años de edad, quien padece de la enfermedad: ***Mucopolisacaridosis Tipo VI (déficit de arilsulfatasa B).***

Actualmente es paciente del Hospital Pediátrico Niños de Acosta Ñu y por indicaciones de su médico tratante, requiere como tratamiento Terapia de Reemplazo Enzimático con GALSUFASA (Naglazyme), cuyo plan médico está indicado administrarse una dosis de 1 mg/kg de manera semanal y continuada, de por vida. Es decir, para el tratamiento semanal requiere que le sean aportados 3 ampollas de GALSUFASA (Naglazyme), o sea 12 ampollas mensuales, y 144 ampollas al año DE POR VIDA.

Luego de haber realizado las averiguaciones del costo del medicamento, tiene un monto aproximado de 1.943,07 US Dollar cada ampolla con un costo mensual de 23.316,84 US dollar, ya hemos gestionado el pedido de la autorización para el ingreso del medicamento al país, pero nos encontramos con una enorme dificultad para cumplir con el urgente tratamiento médico de nuestra pequeña hija, por lo que le rogamos señor Ministro, como ente rector de Salud, puedan iniciar el proceso de compra del medicamento GALSUFASA (Naglazyme) y pueda proveerle a nuestra pequeña hija de tan ansiado medicamento que permitirá mejorar su calidad de vida.

Se adjunta el historial médico, diagnóstico, autorización para el ingreso del medicamento, estudios laboratoriales, fotocopia de cedula de identidad.

Rogamos su atención, y respuesta favorable.

JUAN TESTA CABALLERO
C.I. N° 5.845.119
PADRE

ROSSANA QUIÑONEZ
C.I N° 6.781.608
MADRE

Cel: 206 700

Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social
SECRETARIA GENERAL
MESA DE ENTRADA
Nro. 65.540 Fecha 16/04/21
Hora 10:37

Asunción, 21 de abril de 2021.-

Nota D.P. – D.G.O. N°: 168 /2021

Excmo.
Señor Ministro de Salud Pública y Bienestar Social
DON JULIO BORDA
E. S. D.

En cumplimiento de instrucciones recibidas del señor Defensor del Pueblo y en representación de la Defensoría del Pueblo, tengo el honor de dirigirme a usted, en el marco de las atribuciones conferidas en los Art. 276 y 279 de la Constitución Nacional y Ley N° 631/95, **"Orgánica de la Defensoría del Pueblo", como responsable de la Defensa de los Derechos Humanos, la Canalización de los Reclamos Populares y la Protección de los Intereses Comunitarios,** con relación al caso de la menor GENESIS TESTTA QUIÑONEZ con C.I. N° 8.583.285, de 2 años de edad, paciente del Hospital General Pediátrico Niños de Acosta Ñu, diagnosticada con Mucopolisacaridosis Tipo VI (Déficit de arisulfatasa B), quien requiere con suma urgencia para el tratamiento de Terapia de Reemplazo Enzimático la provisión del medicamento GALSUFASA (Naglazyme) 5mg/5ml, y lo reciba conforme lo indique el plan médico elaborado por el Dr. Marco Casartelli (cuya copia se adjunta),el cual está indicado administrarse una dosis de 1 mg/kg de manera semanal y continuada, de por vida; seguidamente reciba la asistencia integral (atención, servicios, tratamiento y medicamentos).

El pedido obedece, a la solicitud de canalización realizada ante ésta Institución, por parte del padre de la menor, Sr. Juan Manuel Testta Caballero, quien manifestó que luego de haber realizado averiguaciones sobre el costo del medicamento, la adquisición de cada ampolla tiene un costo aproximado de 1.943,07 US dólares, con un gasto mensual de 23.316,84 US dólares; monto con el que no cuenta la familia para solventar los gastos que requiere el tratamiento.

Al respecto, es importante mencionar que el padre de la menor cuenta con Nota M.S.P.y B.S./ D.N.V.S./D.G. N° 252/2021, de fecha 18 de marzo de 2021, en donde la Directora General de Vigilancia Sanitaria, Q.F. María Antonieta Gamarra, autoriza el ingreso al país del medicamento GALSULFASA-NAGLAZYME a través del PROTOCOLO DE USO COMPASIVO para el tratamiento de la menor.

Por el motivo expuesto, resulta imperiosa la necesidad de que el Ministerio a su digno cargo imprima los trámites correspondientes para el financiamiento de la compra del medicamento GALSUFASA (Naglazyme) 5mg/5ml, conforme a lo establecido en el PROTOCOLO DE USO COMPASIVO, como ente rector encargado de velar por la salud de la ciudadanía y de garantizar la atención de la menor.

Se adjunta, fotocopia del historial médico y estudios laboratoriales, fotocopia de diagnóstico y receta médica y fotocopia de cédula de identidad.

Le saludo con la más alta consideración.

Dra. Patricia Luraschi Patri
Directora de Planificación y Uso Racional de Medicamentos
DGGIES - MSP y BS.

Abg. MARÍA PAZ ALCARÁZ
Directora General de Operaciones

023

Zimbra: **direccion_operacion@defensoriadelpueblo.gov.py**

Re: Canalizar Solicitud del Señor Juan Testta por Génesis Testta

De : Secretaria General <secretaria.general@mspbs.gov.py> mié., 21 de abr. de 2021 15:52

Asunto : Re: Canalizar Solicitud del Señor Juan Testta por Génesis Testta

Para : Dirección General de Operaciones. <direccion_operacion@defensoriadelpueblo.gov.py>

Abogada Alcaraz:

Muy buenas tardes. Acusamos recibo de su comunicación. Fue registrada con el SIMESE 69169/2021.

Cordiales saludos,

Lic. Rodolfo Javier Rojas
Mesa de Entrada, Secretaría General
MSPBS

De: "Dirección General de Operaciones." <direccion_operacion@defensoriadelpueblo.gov.py>
Para: "secretaria general" <secretaria.general@mspbs.gov.py>
Enviados: Miércoles, 21 de Abril 2021 12:59:50
Asunto: Canalizar Solicitud del Señor Juan Testta por Génesis Testta

Buenas tardes

En cumplimiento de instrucciones recibidas del Señor Defensor del Pueblo, se remite Nota DP- DGO Nro. 168/2021 de fecha 21 de abril del 2021, por la cual se canaliza la solicitud recibida del Señor Juan Testta en representación de su hija menor de edad Génesis Testta.

Solicito acuse de recibo.

--
Abg. María Paz Alcaraz
Dirección General de Operaciones
Defensoría del Pueblo
Asunción-Paraguay
(021) 452 602-5

P/A Dra. Patricia Luraschi Patri
Directora de Planificación, y uso Racional de Medicamentos
DGGIES - MSP y BS.

--
FAVOR Acusar recibo.

Secretaría General
Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social
Tel.: 595-21-204757
Brasil esq. Pettirossi
Asunción, Paraguay

IMPORTANTE: Este mensaje es de uso exclusivo de la persona o la entidad a quien está dirigida y puede contener material de uso reservado, privilegiado y/o confidencial. La información transmitida es

MEMORÁNDUM D.P.U.R.M. N° 564/ 2021

S.I.M.E.S.E. N° 65540/2021

ACUSE

A: **DR. DERLIS CARLOS LEON, Director**
Dirección General de Insumos Estratégicos en Salud

DE: **DRA. PATRICIA LURASCHI, Directora**
Dirección de Planificación y Uso Racional de Medicamentos

Dra. Patricia Luraschi Patri
Directora de Planificación y uso Racional de Medicamentos
DGGIES - MSP y BS.

REF: **SE REMITE RESPUESTA A LA NOTA REMITIDA POR VICEMINISTERIO SIMESE 65540 – INICIO DE PROCESO DE COMPRA DE GALSUFASA.**

FECHA: **03 de mayo de 2021**

Me dirijo *a Usted y por su intermedio al* ***Dr. Hernán Martínez, Viceministro de Atención Integral a la Salud y Bienestar Social****, a fin de hacer referencia a la Nota SIMESE N° 65540, por los padres de GENESIS TESSTTA QUIÑONEZ, DE 2 años, con diagnóstico de Mucopolisacáridos Tipo VI (déficit de arilsultfatasa B),*

Al respecto, solicita la ayuda, para la compra del fármaco GALSUFASA, utilizado como terapia de reemplazo enzimático, indicado por su médico tratante de manera semanal y continua de por vida. Cabe resaltar que los padres han solicitado a DINAVISA, la autorización del ingreso al país a través del protocolo de USO COMPASIVO. Acompaña el pedido historial médico, diagnóstico, estudios laboratoriales, fotocopia de cedula, receta del medico tratante. Sin embargo, no contamos con el pedido oficial del HOSPITAL PEDIATRICO NIÑOS DE ACOSTA ÑU, para la compra de dicha medicación.

Nos hemos comunicado por vía telefónica con el Dr. Marcos Casartelli, Médico tratante y Jefe de la Unidad de Neurología de dicho hospital, para solicitar el pedido por parte de la Dirección para realizar el inicio de trámites para la compra, toda vez que la Máxima Autoridad lo autorice.

Desde ya la Dirección General de Gestión de Insumos Estratégicos en Salud, informa que dicho medicamento no forma parte del Listado de Medicamentos Esenciales (LME) de este Ministerio.

Sin otro particular le saludo con mi más alta estima y consideración.

Atentamente.

Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social
SECRETARÍA GENERAL
Expediente 65540/2021 03-05-21
13:54
Gustavo Aquino
Secretaría General
DGGIES - MSPYBS

Dra. Patricia Luraschi Patri
Directora de Planificación y uso Racional de Medicamentos
DGGIES - MSP y BS.

Asunción, de Mayo de 2021

MSP y BS /DGGIES/DG N° /2021
S.I.M.E.S.E. N° 65540 / 2021

Señor
DR. HERNAN MARTINEZ, VICEMINISTRO
VICEMINISTERIO DE ATENCIÓN INTEGRAL A LA SALUD Y BIENESTAR SOCIAL
MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA Y BIENESTAR SOCIAL
Presente

Tengo el agrado de dirigirme a Usted, a fin de dar respuesta a la Nota SIMESE N° 65540, por los padres de GENESIS TESSTTA QUIÑONEZ, DE 2 años, con diagnóstico de Mucopolisacáridos Tipo VI (déficit de arilsultfatasa B),

Al respecto, solicita la ayuda, para la compra del fármaco GALSUFASA, utilizado como terapia de reemplazo enzimático, indicado por su médico tratante de manera semanal y continua de por vida. Cabe resaltar que los padres han solicitado a DINAVISA, la autorización del ingreso al país a través del protocolo de USO COMPASIVO. Acompaña el pedido historial médico, diagnóstico, estudios laboratoriales, fotocopia de cedula, receta del médico tratante. Sin embargo, no contamos con el pedido oficial del HOSPITAL PEDIATRICO NIÑOS DE ACOSTA ÑU, para la compra de dicha medicación.

Nos hemos comunicado por vía telefónica con el Dr. Marcos Casartelli, Médico tratante y Jefe de la Unidad de Neurología de dicho hospital, para solicitar el pedido por parte de la Dirección para realizar el inicio de trámites para la compra, toda vez que la Máxima Autoridad lo autorice.

Desde ya la Dirección General de Gestión de Insumos Estratégicos en Salud, informa que dicho medicamento no forma parte del Listado de Medicamentos Esenciales (LME) de este Ministerio.

Sin otro particular le saludo con mi más alta estima y consideración.

P/A
Dra. Patricia Luraschi Patri
Directora de Planificación y uso
Racional de Medicamentos
DGGIES - MSP y BS.

DR. DERLIS CARLOS LEÓN SANABRIA
Director General

Ministerio de SALUD PÚBLICA Y BIENESTAR SOCIAL

GOBIERNO NACIONAL

Paraguay de la gente

Simese Nro: 0065540 /2021

Fecha de Doc.: 16/04/2021 - Hora: 10:37

Remitente: JUAN TESTTA CABALLERO Y ROSSANA QUINONEZ - PADRES

URGENTE

Dependencia: NOTA PERSONAL

SOLICITAN SE PUEDA INICIAR EL PROCESO DE COMPRA DEL MEDICAMENTO GALSUFASA (NAGLAZYME) Y PUEDA PROVEERLE A SU HIJA GENESIS TESTTA QUINONEZ, QUIEN PADECE MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO VI (DEFICIT DE ARILSILFATASA B), ADJUNTA HISTORIAL MEDICO

Recibio: MARIA FERNANDEZ

Recibido por: **Fecha:** **Hora:**

Aclaracion:

Sello: PA Dra. Patricia Luraschi Patri Directora de Planificación y uso Racional de Medicamentos DGGIES - MSP y BS.

Remitido a: ____/____/____/____/____/____/____/____/____/____/____/____/____

☐ SECRETARIA GENERAL	☐ VICEMINISTERIO RECTORIA Y VIGILANCIA DE LA SALUD	☐ D.G. GABINETE
☐ SECRETARIA PRIVADA	☐ DGVS	☐ ASESORIA TECNICA
☐ DG ANTICORRUPCION	☐ DGC PROFESIONES	☐ ASESORIA JURIDICA
☐ DG AUDITORIA	☐ DINAVISA	☐ D.PROTOCOLO
☐ DG COMUNICACION	☐ INAN	☐ SEC.EJECUTIVA
☐ DG RR II	☐ SENASA	☐ GESTION ADMINISTRATIVA
☐ DNERHS	☐ DIGESA	☐ DIRECCION CALIDAD
☐ DGPE	☐ INAT	☐ DPTO.SEGURIDAD
☐ INS	☐ SENEPA	☐ UEP/BID
☐ INE/ENF. Y OBSTETRICIA	☐ DG PROMOCION SALUD	☐ UEP/BM
☐ DGAJ	☐ DINASAPI(INDIGENAS)	☐
☐ DGRRHH	☐ LCSP	☐
☐ DIGIES	☐ DG DESCENTRALIZACION	☐
☐ DGAF	☒ VICEMINISTERIO ATENCION INTEGRAL A LA SALUD	☐ OTROS
☐ DGTIC	☐ DGDRS	☐ DIRECCION DE R. LABORALES
☐	☐ DGGIES	☐
☐	☐ IBS	☐
☐	☐ DG PROGRAMAS SALUD	☐

65540

1645 66

MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA Y BIENESTAR SOCIAL
Dirección de Planificación y uso Racional de Medicamentos
DGGIES
Simese: 65540
Fecha: 23/4/21 Hora: 10:46
Firma: Aclaración: Beatriz

OBS: Para su atención

MINISTERIO DE SALUD PUBLICA Y BIENESTAR SOCIAL
VICEMINISTERIO DE RECTORIA Y VIGILANCIA DE LA SALUD
REPUBLICA DEL PARAGUAY

Dra. Karen Elizabeth Díaz
Jefa de Gabinete
Viceministerio de Rectoría
Y Vigilancia de la Salud
MSP y BS

A LA DIRECCION GENERAL DE GESTION DE INSUMOS ESTRATEGICOS EN SALUD. PARA ANALISIS Y TRAMITES CONFORME A RE

Dr. Víctor Hernán Martínez Acosta
Viceministro de Atención Integral a la Salud y Bienestar Social

Ministerio de
SALUD PÚBLICA
Y BIENESTAR SOCIAL

GOBIERNO
NACIONAL

Paraguay de la gente

Simese Nro: 0065540 /2021

Fecha de Doc.: 16/04/2021 - Hora: 10:37

Remitente: JUAN TESTTA CABALLERO Y ROSSANA QUINONEZ - PADRES

Dependencia: NOTA PERSONAL

SOLICITAN SE PUEDA INICIAR EL PROCESO DE COMPRA DEL MEDICAMENTO GALSUFASA (NAGLAZYME) Y PUEDA PROVEERLE A SU HIJA GENESIS TESTTA QUINONEZ, QUIEN PADECE MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO VI (DEFICIT DE ARILSILFATASA B), ADJUNTA HISTORIAL MEDICO

Recibio: MARIA FERNANDEZ

Recibido por:

Aclaracion:

Sello:

Lic. Sidnia Elvira Gonzalez
Jefa Dpto. Mesa de Operaciones
Secretaría General - MSPBS

Fecha: 16/04/2021 **Hora:** 11:04

Remitido a: ____/____/____/____/____/____/____/____/____/____/____/

PA

Dra. Patricia Lurascchi Fariña
Directora de Planificación y uso Racional de Medicamentos
DGGIES - MSP y BS.

☐ SECRETARIA GENERAL	☐ VICEMINISTERIO RECTORIA Y VIGILANCIA DE LA SALUD	☐ D.G. GABINETE
☐ SECRETARIA PRIVADA	☐ DGVS	☐ ASESORIA TECNICA
☐ DG ANTICORRUPCION	☐ DGC PROFESIONES	☐ ASESORIA JURIDICA
☐ DG AUDITORIA	☐ DINAVISA	☐ D.PROTOCOLO
☐ DG COMUNICACION	☐ INAN	☐ SEC.EJECUTIVA
☐ DG RR II	☐ SENASA	☐ GESTION ADMINISTRATIVA
☐ DNERHS	☐ DIGESA	☐ DIRECCION CALIDAD
☐ DGPE	☐ INAT	☐ DPTO.SEGURIDAD
☐ INS	☐ SENEPA	☐ UEP/BID
☐ INE/ENF. Y OBSTETRICIA	☐ DG PROMOCION SALUD	☐ UEP/BM
☐ DGAJ	☐ DINASAPI(INDIGENAS)	☐
☐ DGRRHH	☐ LCSP	☐
☐ DIGIES	☐ DG DESCENTRALIZACION	☐
☐ DGAF	☐ VICEMINISTERIO ATENCION INTEGRAL A LA SALUD	☐ OTROS
☐ DGTIC	☐ DGDRS	☐ DIRECCION DE R. LABORALES
☐	☐ DGGIES	☐
☐	☐ IBS	☐
☐	☐ DG PROGRAMAS SALUD	☐

OBS: Para su atención

ABOG. GUIDO M. BENZA RAGGIO
SECRETARIO GENERAL
MSPBS

Asunción, 16 de Abril de 2021.-

Señor
Ministro de Salud Pública Y Bienestar Social
Dr. JULIO BORBA
E. S. D.

Nos dirigimos respetuosamente a Usted, y por su intermedio a donde corresponda, en calidad de padres de nuestra pequeña hija Génesis Tesstta Quiñónez, de 2 años de edad, quien padece de la enfermedad: ***Mucopolisacaridosis Tipo VI (déficit de arilsulfatasa B).***

Actualmente es paciente del Hospital Pediátrico Niños de Acosta Ñu y por indicaciones de su médico tratante, requiere como tratamiento Terapia de Reemplazo Enzimático con GALSUFASA (Naglazyme), cuyo plan médico está indicado administrarse una dosis de 1 mg/kg de manera semanal y continuada, de por vida. Es decir, para el tratamiento semanal requiere que le sean aportados 3 ampollas de GALSUFASA (Naglazyme), o sea 12 ampollas mensuales, y 144 ampollas al año DE POR VIDA.

Luego de haber realizado las averiguaciones del costo del medicamento, tiene un monto aproximado de 1.943,07 US Dollar cada ampolla con un costo mensual de 23.316,84 US dollar, ya hemos gestionado el pedido de la autorización para el ingreso del medicamento al país, pero nos encontramos con una enorme dificultad para cumplir con el urgente tratamiento médico de nuestra pequeña hija, por lo que le rogamos señor Ministro, como ente rector de Salud, puedan iniciar el proceso de compra del medicamento GALSUFASA (Naglazyme) y pueda proveerle a nuestra pequeña hija de tan ansiado medicamento que permitirá mejorar su calidad de vida.

Se adjunta el historial médico, diagnóstico, autorización para el ingreso del medicamento, estudios laboratoriales, fotocopia de cedula de identidad.

Rogamos su atención, y respuesta favorable.

P/A Dra. Patricia Luraschi Patri
Directora de Planificación y uso Racional de Medicamentos
DGGIES - MSP y BS

JUAN TESTTA CABALLERO
C.I. N° 5.845.119
PADRE

Cel: (0986) 782 224

ROSSANA QUIÑONEZ
C.I N° 6.781.608
MADRE

Cel: (0982) 420 116

Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social
SECRETARIA GENERAL
MESA DE ENTRADA
SIMESE N° 65540 FECHA: 16/04/2021
HORA: 10:37 FUNC. RESP.

Asunción, 18 de marzo de 2.021.-

NOTA MSPyBS/D.N.V.S./D.G. N° 252/2.021

SEÑOR
JUAN TESTTA
PRESENTE

LA DIRECTORA GENERAL DE LA DIRECCION NACIONAL DE VIGILANCIA SANITARIA QCA. FCA. MARIA ANTONIETA GAMARRA MIR, se dirige a Ud., en relación a la Nota con SIMESE N° 46624/2021, por la cual solicita permiso para la importación de **GALSULFASA - NAGLAZYME**, droga que no se encuentra registrada en Paraguay, a través del PROTOCOLO DE USO COMPASIVO, que será utilizada para el tratamiento de su hija menor GENESIS TESTTA QUIÑONEZ con CI N° 8.583.285, con diagnóstico de MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 6, tratada por el Dr. Marco Casartelli y la Dra. Ludmila Lezcano del Departamento de Neuropediatría del HOSPITAL PEDIATRICO "NIÑOS DE ACOSTA ÑU".

Que, acompañó a su solicitud fotocopias de: Receta Médica, Informe Médico del Departamento de Neurologia del HOSPITAL GENERAL PEDIÁTRICO "NIÑOS DE ACOSTA ÑU", Informe de Estudio Genético-Molecular.

Que, la Ley N° 1119/97 "*DE LOS PRODUCTOS DE SALUD Y OTROS*", en el Art. 6°, Que, la Ley N° 1119/97"*De productos para la Salud y otros*", dispone en el artículo 6:" numeral 2. "*Los medicamentos de uso personal que ingresen al país transportados por sus usuarios o terceros autorizados, en cantidades estrictamente necesarias y razonables, estarán exentos del trámite de autorización previa*".

Que, conforme a lo manifestado y a las atribuciones legales dispuestas en la Ley N° 1.119/97 "*DE PRODUCTOS PARA LA SALUD Y OTROS*", la **DIRECCIÓN NACIONAL DE VIGILANCIA SANITARIA** dispone:

AUTORIZAR el ingreso al país del medicamento **GALSULFASA-NAGLAZYME** a través del PROTOCOLO DE USO COMPASIVO para el tratamiento de la menor GENESIS TESTTA QUIÑONEZ.

Es propicia la ocasión para saludarle, muy atentamente.

P/A Dra. Patricia Luraschi Patri
Directora de Planificación y uso Racional de Medicamentos
DGCIES - MSP y BS.

MINISTERIO DE SALUD PUBLICA Y BIENESTAR SOCIAL
DIRECCION NACIONAL DE VIGILANCIA SANITARIA
DIRECCION GENERAL

Q.F. María Antonieta Gamarra Mir
Directora General
Dirección Nacional de Vigilancia Sanitaria

(07)

Asunción, 16 de marzo de 2021.

Señora
QCA. FCA. MARÍA ANTONIETA GAMARRA MIR, Directora General
Dirección Nacional de Vigilancia Sanitaria – MSPyBS
Presente:

Me dirijo a Ud, a los efectos de solicitar autorización de ingreso al país del medicamento **GALSULFASA** a través del PROTOCOLO DE USO COMPASIVO, para el tratamiento de mi menor hija **GENESIS TESTTA QUIÑONEZ,** con C.I. N° 8.583.285,con diagnóstico de MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 6, tratada por el Dr. Marco Casartelli y la Dra. Ludmila Lezcano del Departamento de Neuropediatria del **HOSPITAL GENERAL PEDIATRICO "NIÑOS DE ACOSTA ÑU".**

Que, acompaño fotocopias de: Receta Médica, Informe Médico del Departameto de Neurología del **HOSPITAL GENERAL PEDIÁTRICO "NIÑOS DE ACOSTA ÑU"**, Informe de Estudio Genético-Molecular.

Este pedido lo realizo, teniendo en cuenta que el medicamento no se comercializa en el país, y urge la obtención del mismo para el tratamiento de mi hija.

Esperando un despacho favorable, le saludo muy atentamente.

JUAN TESTTA
C.I. N° 5.845.119

Telefonos: 0986 782 224 Juan Testta
0982 420 116 Rosana Quiñónez

P/A
Dra. Patricia Luraschi Patri
Directora de Planificación y uso Racional de Medicamentos
DGGIES - MSP y BS.

46624
16.3.21 1410

(06)

BIOMARIN

Date: 25-03-21 Quote No: PY0001

From:

BioMarin Pharmaceutical Inc.
105 Digital Dr.
Novato, CA 94949 USA

To:

Fuerzas Armadas
Teniente de Sanidad Ludmila Arami Lezcano Rodas

QUOTATION

Patient Name:	X.X.
Product Name:	Naglazyme (5.0mg Galsulfase per 5ml)
Unit of Sale:	1 vial
Unit Price:	$ 1.943,07 US Dollar
Qty:	12 vials
Quotation Total:	$ 23.316,84 US Dollar
Payment Terms:	Prepayment
Shipping Terms:	DAT, Paraguay airport (Incoterms 2010)
Carrier:	Unitrans

1) For wire transfer payments to BioMarin, all applicable bank fees are responsibility of Purchaser.
2) All applicable duties/taxes are responsibility of Purchaser.
3) Quotation is valid for 30 days from Quote Date specified above.
4) The preceding information is a quote and does not constitute a guarantee of sale.
5) *Delivery Date: within 5-10 business (working) days after payment settlement in Citibank NY.
*Tiempo de entrega: dentro de los 5-10 días hábiles luego de la acreditación del pago en el Banco Citibank NY.
*Estimated/Estimado

To place an order please email the Purchase Order to Biomarin Customer Support: biomarinquote@bmrn.com

- On the Purchase order, please include PO#, Product Name, Quantity, Unit Price, Freight charge and Total purchase amount.
- Please include with the Purchase Order, a copy of the Import Permit/Authorization and relevant export/import/shipping information as applicable.

For any questions or concerns, please call Biomarin Customer Support at (1) 415-506-6192 or email customer@bmrn.com

Re: Instructions for the remittance of United States Dollar (USD) wire payments to BIOMARIN PHARMACEUTICAL INC.

When remitting United States Dollar (USD) payments to BIOMARIN PHARMACEUTICAL, please instruct the initiating bank to route the payment as follows:

Wire Instructions:
Beneficiary's Bank Name: Citibank, N.A.
Beneficiary's Bank SWIFT/BIC: CITIUS33
Beneficiary's Bank ABA: 021000089
(SWIFT Field 57a)

Beneficiary's Account #: 30911438
Beneficiary's Name: BioMarin Pharmaceutical Inc.
Beneficiary's Address: 105 Digital Drive, Novato, CA 94949
(SWIFT Field 59)

OUR: Remitter pays all fees.
(SWIFT field 71a)

Dra. Patricia Luraschi Patri
Directora de Planificación y uso Racional de Medicamentos
DGGIES - MSP y BS.

MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA Y B.S
HOSPITAL PEDIATRICO "NIÑOS DE ACOSTA ÑU"

Nombre: Génesis **Apellidos: Testta Quiñonez**
Edad: 1 año 11 meses **Fecha: 22.03.2021**

Génesis presenta una Mucopolisacaridosis Tipo VI (déficit de arilsulfatasa B).

Requiere como tratamiento Terapia de Reemplazo Enzimático con Galsufasa (Naglazyme®).

El Naglazyme debe de administrarse a una dosis de 1 mg/kg de manera semanal y continuada, de por vida. Cada amolla de Naglazyme contiene 5 mg de Galsufasa.

Para el tratamiento semanal requiere que le sean aportados 3 ampollas de Naglazyme; o sea 12 ampollas mensuales, 144 ampollas al año.

Dr. Marco Casartelli
Jefe de Departamento Neurología
Hospital General Pediátrico Niños de Acosta Ñu

DR. MARCO SARTELLI
Jefe de Neurología
Hospital General Pediátrico
Niños de Acosta Ñu
R.P. 6538

P/A
Dra. Patricia Luraschi Patri
Directora de Planificación y uso
Racional de Medicamentos
DGGIES - MSP y BS.

Ministerio de SALUD PÚBLICA Y BIENESTAR SOCIAL

GOBIERNO NACIONAL

Paraguay de la gente

RECETARIO

R/P

Cerezo Tipo Quinonez

Galsulfasa (Naglazyme)

5 g/5ml

3 AP por semana

Hospital General Pediátrico

MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA Y BIENESTAR SOCIAL

DR. MARCO CASARTELLI
Jefe de Neurología
Hospital General Pediátrico
Niños de Acosta Ñú

Firma:

Reg. Nro.

16/03/2021

Dra. Patricia Larachi Pardi
Directora de Medicamentos
Nacional de Planificamientos
DGGIES - MSP y BS.

HGP Niños de Acosta ÑU – Departamento de Neurología

INFORME

Nombre: Genesis Testta Quiñonez **Fecha de Nacimiento:** 01/04/2019

Edad: 1 año 11 meses **Procedencia:** Benjamin Aceval **Tel:** 0982420416

Nombre del Responsable: Rosana Quiñonez

Diagnostico medico: Mucopilisacaridosis tipo 6

Paciente lactante mayor con Dx Clínico y genético de MPS tipo 6, (se adjunta panel genético). Con examen físico:

Pc: 49.6cm, facie tosca, puente nasal ancho, cuello corto, respiración bucal, tórax ancho, manos en garra, en miembros superiores e inferiores no completa rango articular presenta dolor ante la movilización pasiva, a

Cardiovascular: ruidos cardiacos normofoneticos, no se auscultan soplos (ecocardiograma normal)

Aparato respiratorio: se auscultan MV rudo y roncus de vértice a base (antecedentes: cuadros respiratorios bronquiales a repetición)

Nivel abdominal prominente, llama la atención hernia umbilical y hepatoesplenomegalia.

SNC: conectada con el entorno, movilización independiente con retraso del lenguaje, llama la atención macrocefalia, RMN con contraste y flujometria, alteración en la base de cráneo en forma de "J" de la silla turca, se asocia estenosis cervical a la altura de la union entre el atlas y el axis. Llama la atención disminución del calibre de los surcos con aumento de los espacios sub aracnoideos. Llama la atención imagen de aumento de calibre en las envolturas de los nervios opticos.

Fondo de ojo: edema bilateral de papilas.

Abordaje Terapéutico.

- Reemplazo enzimático (arilsulfatasa B)
- Fisioterapia Motora.
- Evaluación multidisciplinaria (Fonoaudiología, psicología, pediatría, oftalmología, neumología, genética)

Dra. Patricia Luraschi Patri
Directora de Planificación y uso Racional de Medicamentos
DGGIES - MSP y BS.

Dra. Ludmila Lezcano
Neurología Infantil
R.P. Nº 12.376

Dra. Ludmila Lezcano
Neuropediatra

Dr. [illegible] Martelli
Jefe de Servicio de Neurología y Rehabilitación.

Díaz Gill
MEDICINA LABORATORIAL S.A.
Dra. Renate Henning K. - Reg. Nº 1104

Eligio Ayala 1384 e/ Pai Pérez y Curupayty
Asunción, Paraguay - Tel. (595 21) 217 4000
Atención 24 horas

www.diazgill.com.py
diazgill@diazgill.com.py
DiazGillMedLab

Paciente	: TESTTA QUIÑONEZ, GENESIS		CI	: 8583285	Sexo: Femenino
Código	: 00 - 1898304 - 0	*00/1898304/0*	Fecha de nac.	: 01/04/2019	
Médico	: Dra. Lezcano Rodas, Ludmila Arami		Fecha Ingreso	: 08/02/2021	Hora: 14:38 h

Lugar	: HOSPITAL MILITAR	Seguro	: FONSAFAN/Fondo para la Salud del Persona
Unidad	: Pediatría	Flebotomista	: Lic. María Justina Samudio
Piso : 3	Sala: 312	Formato de envío : Impresión	Hora extracción : 13:32 h

Análisis	Resultados	Intervalos Biológicos de Referencia

Informe de Estudio Genético-Molecular

Panel Metabólico

uestra: Sangre

Método: Next Generation Sequencing (NGS) + CNVs

Resultados:

RESULTADO POSITIVO
Variantes patogénicas identificadas

Interpretación:

Se identificaron dos variantes patogénicas en heterocigosis en el gen ARSB.
Adicionalmente, la actividad de la enzima arilsulfatasa B se encuentra reducida a nivel patológico.
Se confirma el diagnóstico genético de mucopolisacaridosis tipo VI, de herencia autosómica recesiva.

Recomendaciones:

Se recomienda realizar pruebas dirigidas a los padres para confirmar si las variantes detectadas en el gen ARSB están en fase cis o trans.
Se recomienda asesoramiento genético.

Observaciones:

Se adjunta la Tabla del Resumen de Resultados e información adicional sobre el estudio (ANEXO I).
Estudio genético realizado en el Laboratorio Centogene AG Am Strande 7- 18055 Rostock - Germany.

Validado electrónicamente por: Dra. Liz A. Bogado Villalba - Reg. Nº 2464

Observación: En el momento de la toma de muestra, la madre del paceinte refiere: Control, macrocefalia.

Con fines de diagnóstico, los resultados obtenidos deben ser interpretados en combinación con el examen clínico, la historia médica del paciente y cualquier otro dato clínico relevante.

FIN DEL INFORME

Fecha de impresión: 02/03/2021 15:29:42 Usuario: LBOGADO

Verificado por:

BQ. Liz Bogado Villalba
Bioquímica
Reg. Prof. N° 2464

Dra. Patricia Luraschi Patri
Directora de Planificación y uso Racional de Medicamentos
DGGIES - MSP y BS.

*** Léase el punto (.) como decimales**

En caso de reproducir este informe de resultados de análisis, se debe incluir todos los elementos esenciales de los resultados informados por Diaz Gill Medicina Laboratorial S.A., sin alteraciones que pudieran afectar la interpretación clínica. Norma ISO 15189:2012 Punto 4.5.2 y Norma NP-ISO/IEC 17025:2018 Punto 7.8.2

Díaz Gill
MEDICINA LABORATORIAL S.A.

Eligio Ayala 1384 e/ Pal Pérez y Curupayty
Asunción, Paraguay - Tel. (595 21) 217 4000
Atención 24 horas

www.diazgill.com.py
diazgill@diazgill.com.py
DiazGillMedLab

CENTOGENE
THE RARE DISEASE COMPANY
Am Strande 7 • 18055 Rostock • Germany

ANEXO I

RESUMEN DE RESULTADOS

ENSAYO BIOQUÍMICO

NOMBRE DEL GEN/ENZIMA/BIOMARCADOR	RESULTADO	REFERENCIA	INTERPRETACIÓN	MÉTODO
arilsulfatasa B	**3,1 µmol/L/h**	≥ 8,8 µmol/L/h	patológico	Fluorimetría

Tenga en cuenta que el ensayo fluorimétrico es un método analítico con una sensibilidad cercana al 100% y especificidad del 96%. En otras palabras, no es tan específico como un test bioquímico en preparaciones de leucocitos. Por lo tanto, siempre hay una prueba de confirmación independiente obligatoria, por ejemplo, pruebas genéticas o análisis de biomarcadores específicos.

VARIANTES DE SECUENCIA

GEN	COORDENADAS DE LA VARIANTE	CAMBIO DE AMINOÁCIDO	IDENTIFICADOR SNP	CIGOSIDAD	PARÁMETROS IN SILICO*	FRECUENCIAS ALÉLICAS**	TIPO Y CLASIFICACIÓN ***
ARSB	NM_000046.3:c.1143-1G>C		rs431905495	heterocigota	PolyPhen: N/A Align-GVGD: N/A SIFT: N/A MutationTaster: Patogénica Conservación_nt: alta Conservación_aa: N/A 2/2 probable efecto de splicing	gnomAD: 0.000032 ESP: - 1000 G: 0.00010 CentoMD: 0.000085	Corte y empalme Patogénica (clase 1)
ARSB	NM_000046.3:c.922G>A	p.(Gly308Arg)	N/A	heterocigota	PolyPhen: - Align-GVGD: C15 SIFT: - MutationTaster: Patogénica Conservación_nt: alta Conservación_aa: alta	gnomAD: - ESP: - 1000 G: - CentoMD: -	Cambio de sentido Patogénica (clase 1)

Anotación de la variante en base a OTFA (utilizando VEP v94). * AlignGVD: C0: menor probabilidad de interferir con la función, C65: mayor probabilidad de interferir con la función; predictores de splicing: Ada y RF scores. ** Genome Aggregation Database (gnomAD), Exome Sequencing Project (ESP), 1000Genomes Project (1000G) y CentoMD® (última versión disponible). *** En base a las recomendaciones de la ACMG.

INTERPRETACIÓN DE LAS VARIANTES

ARSB, c.922G>A p.(Gly308Arg)

La variante detectada en el gen ARSB, c.922G>A p.(Gly308Arg) causa un cambio de aminoácido de Gly a Arg en la posición 308. De acuerdo con HGMD Professional 2020.3, esta variante ha sido descrita previamente como asociad mucopolisacaridosis tipo VI por Garrido et al., 2007 (PMID: 17643332), Garrido et al., 2008 (PMID: 18406185). Se clasifica como patogénica (clase 1) de acuerdo a las recomendaciones de CENTOGENE y la ACMG (por favor, consulte los datos a continuación).

ARSB, c.1143-1G>C

Se predice que la variante detectada ARSB, c.1143-1G>C pueda disrumpir el sitio aceptor de splicing altamente conservado. De acuerdo con HGMD Professional 2020.3, esta variante ha sido descrita previamente como asociada a mucopolisacaridosis tipo VI por Karageorgos et al., 2007 (PMID: 17458871), Garrido et al., 2008 (PMID: 18406185), Xiong et al., 2015 (PMID: 25525159). En ClinVar, esta variante está catalogada como patogénica (test clínico, Variation ID 887). Se clasifica como patogénica (clase 1) de acuerdo a las recomendaciones de CENTOGENE y la ACMG (por favor, consulte los datos a continuación). Las variantes patogénicas en el gen ARSB están asociadas con mucopolisacaridosis tipo VI (Maroteaux-Lamy: OMIM®: 253200), de herencia autosómica recesiva. La mucopolisacaridosis tipo 6 (MPS 6) es una enfermedad de almacenamiento lisosomal con afectación multisistémica progresiva, asociada con una deficiencia de arilsulfatasa B (ASB) que conduce a la acumulación de dermatán sulfato (orpha.net ORPHA: 583).

CLASIFICACIÓN DE LAS VARIANTES SEGÚN CENTOGENE (BASADA EN RECOMENDACIONES DE ACMG

Clase 1 – Patogénica
Clase 2 – Probablemente patogénica
Clase 3 – Variante de significado incierto (VUS)
Clase 4 – Probablemente benigna
Clase 5 – Benigna

Además, otras variantes clínicamente relevantes pueden ser detectadas (por ejemplo factores de riesgo, variantes modificadoras).

P/A
Dra. Patricia Lutaschi Pa
Directora de Planificación y Eso
Nacional de Medicamentos
DNGIES - MSP y BS

Cualquier preparación y procesamiento de una muestra con el material del paciente proporcionado a CENTOGENE por un médico, instituto clínico o un laboratorio (todos ellos considerados de aquí en adelante como un "Partner"); y las pruebas genéticas necesarias y/o bioquímicas, se basan en los estándares científicos y analíticos más altos y actuales. Sin embargo, en muy pocos casos, las pruebas genéticas o bioquímicas pueden no mostrar el resultado correcto, por ejemplo debido a la calidad del material proporcionado por un Partner a CENTOGENE o en los casos en los que una prueba proporcionada por CENTOGENE falla por razones imprevisibles o desconocidas por CENTOGENE. En tales casos, CENTOGENE no será responsable del resultado incompleto, potencialmente engañoso o incluso erróneo de cualquier prueba si dicho problema no pudiera ser reconocido por CENTOGENE por adelantado.

AVISO DE COPYRIGHT

Este documento contiene información obtenida de la base de datos "Online Mendelian Inheritance in Man®" (OMIM®), bajo a licencia de Johns Hopkins University. Este documento no representa la base de datos OMIM® completa, no modificada; que es á disponible en su totalidad en http://omim.org/dow nloads. Respecto a la información OMIM®: Copyright © 1996 - 2017, John Hopkins University, todos los derechos reservados.

----------FIN----------

P/A
Dra. Patricia Lurascchi Pairi
Directora de Planificación y uso
Racional de Medic
DGGIES - MSP y

NOMBRE: GENESIS TESTTA QUIÑONEZ **FECHA:** 04.02.2021

MEDICO : SANDRA AREVALOS **EDAD:** 1 AÑO

CODIGO: FONSAFAN

ESTUDIO DE IMÁGENES POR RESONANCIA MAGNETICA DEL CRANEO Y SECUENCIAS DE FLUJOMETRIA SIN Y CON CONTRASTE

Técnica: Examen RM efectuado mediante cortes axiales en secuencia de FLAIR, T2SE, EPI DWI, Hemo GRE, T1SE, T1 3D SPGRE. Se adquieren secuencias EPI SPGRE 3D tras administración de cev. Se realizan secuencias de contraste de fases centradas en el acueducto de Silvio para valoración de la dinámica del líquido cefalorraquídeo.

Orientación Diagnóstica: macrocefalia. Edema bilateral de papila. Posible mucopolisacaridosis.

Estudio:
Estructuras de la línea media centradas.
La diferenciación cortico-subcortical es normal.
Se identifican dilataciones de los espacios perivasculares de predominio en la región del cuerpo calloso Y periventricular circundante a las astas occipitales.
Alteraciones de la señal T2 en la sustancia blanca periventricular, predominante en la región circundante a los ventrículos occipitales. Se identifica una zona de alteración de sustancia blanca subcortical a nivel de la región parietal izquierda.
No se aprecian efectos de masa intracraneales. Llama la atención una imagen de aumento de calibre en las envolturas de los nervios ópticos. Compatible con los hallazgos de edema de papila.
Sistema ventricular de tamaño, morfología y situación normales. El calibre del tercer ventrículo y los cuernos temporales se encuentra adecuadamente conservado.
Alteración en la forma de la base de cráneo, con un aspecto "en forma de J" de la silla turca. Se asocia a una zona de estenosis a nivel del canal medular cervical, justo por debajo de la unión cráneo cervical, a la altura de la unión entre el Atlas y el axis (Imagen 58-serie 14) Para valorar esta zona, es recomendable realizar un estudio dirigido si procede.
Llama la atención una disminución del calibre de los surcos, con aumento de los espacios subaracnoideos. Todo ello sugestivos de algún grado de involución del parénquima, no esperable para la edad del paciente.
Existe una discreta alteración de la señal a nivel de el espacio subaracnoideo frontoparietal derecho (imagen 10 serie 11) que no se expresa en otras secuencias (como gradiente o T1). No ejerce efecto de masa significativo y puede corresponder a algún artefacto de flujo en relación a la adquisición de las secuencias FLAIR.
El tronco del encéfalo y el cerebelo no presentan alteraciones.
Sigue///.-

Dra. Patricia Luraschi
Directora de Planificación y Gestión
Responsable de Medicina Tercera
DGGIES - MSP

Continua///.-
Las cisternas de la base están libres.
No se aprecian restos hemáticos ni imágenes de restricción a la difusión.
Tras la administración de contraste no se aprecian zonas de realce significativo.
Ocupaciones de aspecto inflamatorio a nivel de las celdillas de la mastoides.
El estudio dinámico del LCR demuestra una pulsatilidad muy baja del acueducto de Silvio (flujo de menos de 0.001 ml/latido). Adjunto curva de pulsatilidad. Cualitativamente puedo distinguir una pulsatilidad muy leve.

Conclusión:

- Los hallazgos descritos son sugestivos de afectación cerebral por su patología de base (mucopolisacaridosis). No hay signos de hidrocefalia. El estudio dinámico del LCR demuestra una pulsatilidad muy baja del acueducto de Silvio (flujo de menos de 0.001 ml/latido).

Atte.,

Dr. Javier Moreno Negrete
R.P.: 11.188

Genesis Testta Quiñonez
JMN/Ed.-

P/A
Dra. Patricia Luraschi Patri
Directora de Planificación y uso
Racional de Medicamentos
DGGIES - MSP y BS.