



Expte nº AC 20/69, 2070, 2071, 21/04.

ORDEN DE LA CONSEJERA DE SANIDAD, POR LA QUE SE ACTUALIZA LA CARTERA DE SERVICIOS SANITARIOS DEL SISTEMA DE SALUD DE ARAGÓN PARA INCORPORAR LA REALIZACIÓN DE LAS SIGUIENTES DETERMINACIONES: ESTUDIO GENÉTICO DE LA AMILOIDOSIS POR TRANSTIRRETINA POR SECUENCIACIÓN SANGER, ESTUDIO GENÉTICO DEL DÉFICIT DE A1-ANTITRIPSINA (ATT) POR SECUENCIACIÓN SANGER, ESTUDIO GENÉTICO DE LA DIABETES TIPO MODY 2 Y MODY 3 (GENES GK Y HNF1 ALFA) POR SECUENCIACIÓN SANGER Y ESTUDIO GENÉTICO DE LA HEMOCROMATOSIS HEREDITARIA TIPO 1, con MUTACIONES C282Y/H63D EN GEN HFE, POR PCR, EN LA UNIDAD DE BIOQUÍMICA CLÍNICA DEL HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO LOZANO BLESA.

El artículo 26 de la Ley 6/2002, de 15 de abril, de Salud de Aragón, establece que las prestaciones ofertadas por el Sistema de Salud de Aragón, serán como mínimo, las establecidas en el catálogo de prestaciones del Sistema Nacional de Salud.

Mediante Decreto 65/2007, de 8 de mayo, del Gobierno de Aragón, se aprueba la Cartera de servicios sanitarios del Sistema de Salud de Aragón, la cual está constituida como mínimo por los servicios comunes del Sistema Nacional de Salud establecidos en el Real Decreto 1030/2006 de 15 de septiembre por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización.

El artículo 14.1.c) del Decreto 122/2020, de 9 de diciembre, del Gobierno de Aragón, por el que se aprueba la estructura orgánica del Departamento de Sanidad y del Servicio Aragonés de Salud, atribuye al Director General de Asistencia Sanitaria la competencia para la iniciativa en la actualización de la Cartera de servicios sanitarios del Sistema de Salud de Aragón, de las prestaciones sanitarias y la garantía de acceso de la ciudadanía en términos de equidad y calidad.

El procedimiento para la actualización se inicia por la administración sanitaria a su propia iniciativa, o de los responsables de los centros y de las unidades clínicas, o de los profesionales sanitarios y por los ciudadanos, siendo competente para resolver el titular del Departamento responsable de Sanidad, en virtud de lo dispuesto en el artículo 7 del citado Decreto 65/2007, de 8 de mayo, y en la Orden de 11 de julio de 2007, del Departamento de Salud y Consumo, por la que se regula el procedimiento para la actualización de la cartera de Servicios Sanitarios del Sistema de Salud de Aragón.

Tanto el citado Decreto 65/2007 como la citada Orden de 11 de julio de 2007 regulan la creación y el funcionamiento de la Comisión de Cartera de Servicios Sanitarios de Aragón como órgano consultivo que será el encargado del estudio, análisis y valoración de las propuestas de actualización de la cartera, y de la elevación de los correspondientes informes a la Dirección General de Planificación y Aseguramiento, que emitirá propuestas al titular del Departamento para la resolución sobre las mismas.

En el transcurso de los años 2020 y 2021 tienen entrada en el Registro de solicitudes de actualización de Cartera de servicios sanitarios del Sistema de Salud de Aragón escrito de la Unidad de Bioquímica Clínica del Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa para incorporar la realización de las siguientes determinaciones: Estudio genético de la Amiloidosis por Transtirretina por secuenciación SANGER, Estudio



genético del Déficit de α 1-Antitripsina (ATT) por secuenciación SANGER, Estudio genético de la Diabetes Tipo MODY 2 Y MODY 3 (Genes GK Y HNF1 ALFA) por secuenciación SANGER y Estudio genético de la Hemocromatosis Hereditaria tipo 1, Mutaciones C282Y/H63D en Gen HFE por PCR, en la cartera de servicios de dicha Unidad.

El Estudio genético de la Amiloidosis por Transtirretina por secuenciación SANGER se utiliza para diagnosticar a pacientes con sospecha clínica de amiloidosis hereditaria. Esta enfermedad está causada por mutaciones en el gen de la transtirretina, y sus manifestaciones clínicas están causadas por el depósito de amiloide TTR. El diagnóstico de esta patología tiene implicaciones en el plan terapéutico de los pacientes y en el estudio precoz de otros miembros de la familia.

El Estudio genético del Déficit de α 1-Antitripsina (ATT) por secuenciación SANGER se utiliza para diagnosticar a pacientes con sospecha de Déficit de α 1-Antitripsina ya sea por la clínica o por presentar concentraciones bajas de la proteína. Esta enfermedad es una enfermedad genética cuyos afectados presentan niveles bajos de la proteína α 1-Antitripsina en sangre y tejidos y un riesgo aumentado de enfermedad pulmonar o hepática. El diagnóstico de esta patología tiene implicaciones en el tratamiento integral de los pacientes y en el estudio precoz de otros miembros de la familia.

Estudio genético de la Diabetes Tipo MODY 2 y MODY 3 (Genes GK Y HNF1 ALFA) por secuenciación SANGER se utiliza para el diagnóstico etiológico del tipo de diabetes. Un elevado porcentaje de pacientes con diabetes tipo MODY están clasificados erróneamente como diabetes tipo 1 o 2. Es importante el diagnóstico de diabetes tipo MODY, así como la diferenciación entre los distintos subtipos de diabetes MODY ya que ello va a condicionar el tratamiento, el riesgo de complicaciones de los pacientes y el estudio precoz a otros miembros de la familia.

Estudio genético de la Hemocromatosis Hereditaria tipo 1, Mutaciones C282Y/H63D en Gen HFE por PCR se utiliza para el diagnóstico de la Hemocromatosis Hereditaria tipo 1, un trastorno autosómico recesivo causado por alteraciones del gen HFE. Esta enfermedad se caracteriza por una sobrecarga de hierro en los pacientes que la padecen. El diagnóstico temprano y el tratamiento precoz son importantes para evitar las complicaciones que puede producir la sobrecarga de hierro en el organismo de los pacientes, así como para el estudio de los familiares.

En el mismo escrito, indica la población afectada, efectividad y seguridad de la técnica con referencia a estudios sobre la evidencia científica de su aplicación, la descripción de las características, alternativas existentes, impacto económico y la ausencia de repercusiones bioéticas y legales.

La Dirección General de Asistencia Sanitaria envió la documentación correspondiente a los evaluadores expertos del Grupo de Laboratorios de Aragón que analizaron la solicitud y toda la documentación complementaria aportada, concluyendo una valoración favorable.

De todo ello se dio traslado a la Comisión de Evaluación de la Cartera de servicios sanitarios del Sistema de Salud de Aragón que, en su reunión de fecha 20 de abril de 2021, emite informe favorable toda vez que en su conjunto se cumplen los criterios de inclusión de congruencia (pertinencia, coherencia, equidad) de organización



(factibilidad, impacto positivo en la organización) y criterios científico técnicos (eficacia y efectividad, evidencia científica, eficiencia, seguridad y sustitución) previstos en el artículo Cuarto.1.2 de la Orden, de 11 de julio de 2007, del Departamento de Salud y Consumo.

El Director General de Asistencia Sanitaria ha emitido propuesta de actualización de la Cartera de servicios sanitarios del Sistema de Salud de Aragón, para incorporación de la técnica solicitada.

En virtud de las competencias que tengo atribuidas y de conformidad con la propuesta anterior, DISPONGO:

1º.- Incorporar la realización de las siguientes determinaciones: Estudio genético de la Amiloidosis por Transtirretina por secuenciación SANGER, Estudio genético del Déficit de α 1-Antitripsina (ATT) por secuenciación SANGER, Estudio genético de la Diabetes Tipo MODY 2 y MODY 3 (Genes GK Y HNF1 ALFA) por secuenciación SANGER y Estudio genético de la Hemocromatosis Hereditaria tipo 1, con Mutaciones C282Y/H63D en Gen HFE, por PCR, en la cartera de servicios de la Unidad de Bioquímica Clínica del Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa.

2º.- Dar traslado a la Dirección Gerencia del Servicio Aragonés de Salud para la implantación de esta actualización.

3º.- Dar traslado a la Dirección General de Asistencia Sanitaria para que proceda a la notificación a los solicitantes y a su incorporación en el Sistema de Información sobre la cartera de servicios sanitarios.

Zaragoza, a fecha de firma electrónica

LA CONSEJERA DE SANIDAD

SIRA REPOLLÉS LASHERAS