



INSTITUTO MEXICANO DEL SEGURO SOCIAL  
SEGURIDAD Y SOLIDARIDAD SOCIAL

DIRECCIÓN DE PRESTACIONES MÉDICAS

NOMBRE Y CLAVE

Procedimiento para la evaluación y seguimiento integral de pacientes con enfermedades lisosomales  
2B42-003-003

AUTORIZACIÓN

Aprobó

Célida Duque M.

Dra. Célida Duque Molina  
Titular de la Dirección de Prestaciones Médicas

Revisó

[Signature]  
Dr. Ricardo Avilés Hernández  
Titular de la Unidad de Planeación  
e Innovación en Salud

[Signature]  
Dra. Gabriela Borrayo Sánchez  
Titular de la Coordinación de Innovación en  
Salud

Elaboró

[Signature]  
Dr. Juan Humberto Medina Chávez  
Titular de la División de Excelencia Clínica

COORDINACION DE MODERNIZACION  
Y COMPETITIVIDAD

MOVIMIENTO VALIDADO Y REGISTRADO

ACTUALIZACION 20 FEB 2023

"El personal realizará sus labores con apego al Código de Conducta y de Prevención de Conflictos de Interés de las personas Servidoras Públicas del IMSS, utilizando lenguaje incluyente y salvaguardando los principios de igualdad, legalidad, honradez, lealtad, imparcialidad y eficiencia que rigen el servicio público, así como con pleno respeto a los derechos humanos y a la no discriminación".



## ÍNDICE

	<b>Página</b>
1 Base normativa	4
2 Objetivo	4
3 Ámbito de aplicación	4
4 Definiciones	4
5 Políticas	7
6 Descripción de actividades	14
7 Diagrama de flujo	36
Anexos	
Anexo 1 Lineamientos de operación del Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales y Grupo de Expertos en Enfermedades Lisosomales Clave 2B42-013-001	52
Anexo 2 Resumen clínico para valoración médica en el Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales Clave 2B42-009-001	58
Anexo 3 Evaluaciones médicas y estudios específicos de la enfermedad lisosomal Clave 2B42-022-003	63
Anexo 4 Información general para pacientes derechohabientes del Instituto Mexicano del Seguro Social con posible enfermedad lisosomal Clave 2B42-022-004	68
Anexo 5 Registro de pacientes con enfermedad lisosomal Clave 2B42-009-002	75
Anexo 6 Propuesta diagnóstico-terapéutica del Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales Clave 2B42-009-003	79



## ÍNDICE

	<b>Página</b>
Anexo 7 Censo de pacientes con enfermedad lisosomal Clave 2B42-009-004	84
Anexo 8 Propuesta diagnóstico-terapéutica del Grupo de Expertos en Enfermedades Lisosomales Clave 2B42-009-005	88
Anexo 9 Carta de consentimiento bajo información (terapia de remplazo enzimático para pacientes con Enfermedad Lisosomal) Clave 2B42-009-006	93
Anexo 10 Carta de no conflicto de interés Clave 2B42-022-001	98
Anexo 11 Carta de confidencialidad Clave 2B42-022-002	100



## 1 Base normativa

- Artículo 82, fracción IV del Reglamento Interior del Instituto Mexicano del Seguro Social, publicado en el Diario Oficial de la Federación el 18 de septiembre de 2006, y sus reformas.
- Numeral 7.1.3.2.1, párrafos 10 y 11 del Manual de Organización de la Dirección de Prestaciones Médicas, clave 2000-002-001, validado y registrado el 21 de diciembre de 2022.

## 2 Objetivo

Realizar de manera oportuna la valoración de pacientes con probable enfermedad lisosomal a través de los Centros de Referencia Regional, así como la validación y prescripción razonada de medicamentos de reemplazo enzimático por los Grupos de Expertos en Enfermedades Lisosomales; con la finalidad de otorgarles una atención sistematizada e integral y dar seguimiento de sus casos de manera adecuada.

## 3 Ámbito de aplicación

El presente procedimiento es de observancia obligatoria para la Coordinación de Innovación en Salud, División de Excelencia Clínica y sus Jefaturas de Áreas; en Órganos de Operación Administrativa Desconcentrada Estatal/Regional la Jefatura de Servicios de Prestaciones Médicas en las Unidades Médicas de Alta Especialidad la Dirección de la Unidad, Dirección Médica y Jefaturas de Departamentos Clínico; en las Unidades Médicas Hospitalarias de Segundo Nivel de Atención; los Centros de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales y el Grupo de Expertos en Enfermedades Lisosomales.

## 4 Definiciones

Para efectos del presente procedimiento se entenderá por:

**4.1. ARIMAC:** Área de Información Médica y Archivo Clínico. Encargada de la recolección, integración, conservación y depuración periódica del expediente clínico en las Unidades Médicas.

**4.2. CRREL:** Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales. Área de la UMAE que cuenta con personal profesional de la salud para evaluar de manera integral y sistematizada a pacientes con enfermedades lisosomales.

NOTA: Profesional de la salud se refieren a los profesionistas con un perfil relacionado con las ciencias químicas, médicas o farmacéuticas, con título o certificado de especialización, legalmente expedidos y registrados por las autoridades educativas competentes, que ejercen actividades profesionales para proveer cuidados a la salud en humanos



**4.3. carta de consentimiento informado:** Es el documento escrito, signado por el paciente o su representante legal o familiar más cercano en vínculo, mediante el cual se acepta un procedimiento médico o quirúrgico con fines diagnósticos, terapéuticos, rehabilitatorios, paliativos o de investigación, una vez que se ha recibido información de los riesgos y beneficios esperados para el paciente.

**4.4. constancia de vigencia de derechos:** Documento oficial en donde se indica que el paciente tiene derecho a la atención médica que brinda el Instituto Mexicano del Seguro Social.

**4.5. Coordinador de Programas Médicos de la División de Excelencia Clínica:** Categoría con línea de autoridad descendente del Jefe de Área, adscrito a la División de Excelencia Clínica el cual participa en el proceso de atención de pacientes con enfermedades lisosomales.

**4.6. Coordinador del Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales:** Es el Médico no Familiar a cargo del CRREL.

**4.7. documentación de referencia:** Los documentos técnico-médicos necesarios para solicitar la evaluación de un paciente con enfermedad lisosomal en los CRREL y por el Grupo de Expertos en Enfermedades Lisosomales.

**4.8. DEC:** División de Excelencia Clínica

**4.9. enfermedad lisosomal:** Trastorno caracterizado por la deficiencia de una o más enzimas lisosomales, ocasionados por una anomalía genética; se acompañan de depósito de sustratos anormales en los lisosomas de diferentes órganos o tejidos, lo cual aumenta su tamaño e interfiere con los procesos celulares normales.

**4.10. evaluaciones médicas y estudios específicos de la enfermedad lisosomal:** Conjunto de valoraciones clínicas de Médicos No Familiares con conocimiento especializado en un área de la medicina; así como estudios de laboratorio y gabinete, que se realizan como parte del proceso de evaluación médica integral, de acuerdo con la condición clínica de cada paciente y tipo de enfermedad lisosomal.

**4.11. GEEL:** Grupo de Expertos en Enfermedades Lisosomales. Conjunto de Médicos No Familiares adscritos a diferentes Unidades Médicas del IMSS, a cargo del análisis de casos y emisión de recomendaciones relacionadas con el manejo integral de pacientes con enfermedades lisosomales, así como de la validación de la prescripción razonada de medicamentos de reemplazo enzimático con base en la mejor evidencia científica disponible, el cual está dividido en apartados de acuerdo con el tipo de enfermedad lisosomal.

**4.12. Identificación Oficial:** Es la Cédula Profesional, Pasaporte, Certificado o Constancia de estudios, Constancia de residencia emitida por la autoridad del lugar de residencia del interesado, Cartilla del Servicio Militar Nacional, Credencial de afiliación del Instituto



Mexicano del Seguro Social y Credencial para votar expedida por el IFE o INE, de acuerdo con el artículo 60 del Reglamento de la Ley General de Población.

**4.13. Instituto:** Instituto Mexicano del Seguro Social.

**4.14. Jefe de Área de la DEC:** Categoría con línea de autoridad descendente del Titular de la División de Excelencia Clínica, que es titular del Área de Enfermedades Lisosomales y que es responsable del Proceso de atención a pacientes con enfermedades lisosomales.

**4.15. JSPM:** Jefatura de Servicios de Prestaciones Médicas.

**4.16. Médico No Familiar:** Profesional de la medicina que ostenta un postgrado, que lo acredita como especialista en cierta rama de la medicina y que, con ese carácter, labora en los servicios médicos del Instituto.

**4.17. Médico No Familiar responsable de la atención del paciente con enfermedad lisosomal:** Profesional de la Medicina designado por el Coordinador del CRREL para realizar la evaluación médica del paciente con enfermedad lisosomal.

**4.18. Médico No Familiar Tratante:** Profesional de la Medicina que, durante su jornada de labores, identifica al paciente con probable enfermedad lisosomal y/o proporciona directamente en su unidad hospitalaria de adscripción seguimiento clínico terapéutico del paciente con enfermedad lisosomal.

**4.19. OIMAC:** Oficina de Información Médica y Archivo Clínico en las unidades médicas de tercer nivel que se encarga del proceso de los sistemas de información para el acopio, captura, monitoreo, resguardo, administración de catálogos e insumos para la producción de información médica de manera oportuna, confiable y de calidad, así como del archivo clínico para la apertura, control, clasificación, depuración y resguardo de expedientes clínicos y legajos que se generen

**4.20. OOAD Estatales/Regionales (Órgano de Operación Administrativa Desconcentrada Estatal/Regional):** Se refiere a las Delegaciones Estatales y Regionales que se establecen en el inciso a) de la fracción IV del artículo 2 del Reglamento Interior del IMSS.

**4.21. solicitud de internamiento:** Formato mediante el cual el Médico no Familiar a cargo de la atención del paciente con enfermedad lisosomal indica por escrito el internamiento a hospitalización de un paciente.

**4.22. terapia de remplazo enzimático:** Tratamiento con medicamentos específicos para cada una de las enfermedades lisosomales, utilizados con la finalidad de sustituir en la medida de lo posible el efecto de la enzima deficiente.

**4.23. Unidad médica de segundo nivel de atención:** Lo constituyen los Hospitales Generales de Subzona, Zona o Regionales, así como la Unidades Médicas de Atención



Ambulatoria (UMAA) en donde se atiende a los pacientes remitidos por los departamentos o servicios de los distintos niveles de atención.

**4.24. UMAE (Unidad Médica de Alta Especialidad):** Es aquella en la que se otorga atención médica de alta especialidad a los pacientes y que fomenta la educación y la investigación en salud.

**4.25. Unidad hospitalaria tratante:** Se refieren a las de Segundo Nivel de Atención o UMAE de adscripción, en donde un paciente con enfermedad lisosomal recibe atención y seguimiento multidisciplinario.

**4.26. vigencia de derechos:** Es el estado de validez que tiene la persona asegurada o pensionada respecto al disfrute de sus derechos para recibir atención médica en el Instituto Mexicano del Seguro Social.

## 5 Políticas

### 5.1 Generales

**5.1.1.** La entrada en vigor del presente documento actualizará y dejará sin efecto el “Procedimiento para la evaluación y control de pacientes con enfermedades por depósito lisosomal”, clave 2450-003-003 con fecha de validación y registro 08 de diciembre de 2016.

**5.1.2.** El lenguaje empleado en el presente documento, en los anexos y formatos, no busca generar ninguna distinción ni marcar diferencias entre hombres y mujeres, por lo que las referencias o alusiones en la redacción hechas hacia un género representan a ambos sexos.

**5.1.3.** El incumplimiento de las personas servidoras públicas involucradas en el presente documento será causal de las responsabilidades que resulten conforme a la Ley General de Responsabilidades Administrativas y demás disposiciones aplicables al respecto.

**5.1.4.** La División de Excelencia Clínica tiene la facultad de interpretar para efectos administrativos el presente documento, así como la de resolver los casos especiales y no previstos en el mismo.

**5.1.5.** El personal de salud deberá mantener la confidencialidad de los datos personales identificables y sensibles del paciente, incluidos los controles sobre el almacenamiento, la manipulación y el compartir datos personales; y se asegurarán de que los datos personales de los derechohabientes tengan el manejo que establece la Ley Federal de Transparencia y Acceso a la Información Pública, Ley General de Transparencia y Acceso a la Información Pública, Ley Federal de Protección de Datos Personales en Posesión de los Particulares y Ley General de Protección de Datos Personales en Posesión de Sujetos Obligados.

**5.1.6.** Los medicamentos de reemplazo enzimático deberán estar incluidos en el Compendio Nacional de Insumos para la Salud y en el “Sistema de Abasto Institucional del



IMSS”, con base en el “Procedimiento de evaluación de tecnologías en salud del Instituto Mexicano del Seguro Social”, clave 2B41-003-001.

**5.1.7.** La solicitud de prescripción de medicamentos de remplazo enzimático será analizada por el CRREL y validada por el GEEL.

**5.1.8.** El proceso de hospitalización se realizará en apego al “Procedimiento para la atención médica en el proceso de hospitalización en las unidades médicas hospitalarias de segundo nivel de atención, clave 2660-003-056, y en el caso de las Unidades Médicas de Tercer Nivel de Atención, el personal homólogo o responsable deberá asumir el cumplimiento de las actividades correspondientes.

**5.1.9.** El presente procedimiento atiende al contenido de los siguientes documentos.

- Artículo 11 fracción VI de la Ley Federal de Transparencia y Acceso a la Información Pública, publicada en el Diario Oficial de la Federación el 09 de mayo del 2016 y sus reformas.
- Reglamento de Prestaciones Médicas del Instituto Mexicano del Seguro Social, publicado en el Diario Oficial de la Federación el 30 de noviembre de 2006.
- Procedimiento para la planeación, recepción, otorgamiento de citas y atención médica en Consulta Externa de Especialidades en las Unidades Médicas Hospitalarias de tercer nivel de atención, clave 2430-003-016, registrado el 10 de octubre de 2012.
- Procedimiento para el traslado de pacientes en Unidades Médicas del Instituto Mexicano del Seguro Social, clave 2660-B03-062, registrado el 15 de diciembre de 2015.
- Procedimiento para la atención médica en el proceso de hospitalización en las unidades médicas hospitalarias de segundo nivel de atención, clave 2660-003-056, registrado el 18 de febrero de 2022.
- Procedimiento para otorgar Atención Médica en la Consulta Externa de Especialidades en Unidades Médicas de Segundo Nivel de Atención, clave: 2660-003-052, validado y registrado el 8 de febrero de 2017.
- Procedimiento para el seguimiento a la operación del abasto en Delegaciones y Unidades Médicas de Alta Especialidad, clave 1494-003-001, registrado el 4 de septiembre de 2006.
- Procedimiento para el cálculo de requerimiento consolidado, clave 1494-003-004, registrado el 4 de septiembre de 2006.





- Catálogo Maestro de Guías de Práctica Clínica (<https://cenetec-difusion.com/gpc-sns/?cat=52>).

## 5.2 Específicas

### Titular de la División de Excelencia Clínica

**5.2.1** Dirigirá en el ámbito de su responsabilidad y nivel organizacional el desarrollo del proceso de atención a pacientes con enfermedades por depósito lisosomal en vinculación con el Jefe de Área de la DEC responsable.

**5.2.2** Aprobará la conformación de los Centros de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales y de los Grupos de Expertos en Enfermedades Lisosomales, según lo estipulado en los “Lineamientos de operación del Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales y Grupo de Expertos en Enfermedades Lisosomales”, clave 2B42-013-001 (Anexo 1).

**5.2.3** Avalará las propuestas diagnóstico-terapéuticas de los Centros de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales y de los Grupos de Expertos en Enfermedades Lisosomales.

### Jefe de Área de la DEC responsable del proceso de atención a pacientes con enfermedades lisosomales

**5.2.4** Coordinará la elaboración y difusión de documentos técnico-médicos, con la finalidad de propiciar que la evaluación y el manejo de los pacientes con enfermedades lisosomales, sea con un enfoque integral y multidisciplinario.

**5.2.5** Promoverá que se lleve a cabo una evaluación de los pacientes con enfermedades lisosomales con enfoque de atención integral y multidisciplinaria en los Centros de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales y por los Grupos de Expertos en Enfermedades Lisosomales.

**5.2.6** Coordinará la integración de los Centros de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales y de los Grupos de Expertos en Enfermedades Lisosomales, para su aprobación por el Titular de División de Excelencia Clínica.

**5.2.7** Integrará y mantendrá actualizado el “Censo nominal de pacientes con enfermedades lisosomales”.

**5.2.8** Notificará a la Coordinación de Control del Abasto, los casos validados por el Grupo de Expertos en Enfermedades Lisosomales para iniciar, modificar o suspender medicamentos de reemplazo enzimático.

### Coordinador de Programas Médicos de la División de Excelencia Clínica



**5.2.9** Coordinará los Centros de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales y los Grupos de Expertos en Enfermedades Lisosomales para que se dé seguimiento integral a los pacientes con enfermedades lisosomales.

**Director de Unidades Médicas de Alta Especialidad y Jefe de Servicios de Prestaciones Médicas del OOAD Estatal/Regional**

**5.2.10** Conocerán el presente procedimiento, y lo difundirán, vigilarán el cumplimiento y aplicación por parte del Director Médico y Jefe de Departamento Clínico de Unidades Médicas de Alta Especialidad, así como Director y Jefe de Servicio de Unidad Médica de Segundo Nivel de Atención, en el ámbito de su competencia.

**5.2.11** Controlarán que la evaluación de pacientes con enfermedades lisosomales se lleve a cabo a través de los Centros de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales y Grupos de Expertos en Enfermedades Lisosomales.

**5.2.12** Comunicarán de forma oportuna a la División de Excelencia Clínica los casos de baja por pérdida de vigencia de derechos o defunción, cambio de número de seguridad social, cambio de adscripción hospitalaria, según aplique.

**5.2.13** Establecerán estrategias para que los pacientes con enfermedades lisosomales que son atendidos en las Unidades Médicas de Alta Especialidad y en las Unidades Médicas de Segundo Nivel de Atención, cuenten oportunamente con las terapias de reemplazo enzimático necesarias y suficientes para dar continuidad a los esquemas de tratamiento, dentro de su ámbito de competencia.

**5.2.14** Establecerán los mecanismos de control para que los medicamentos de reemplazo enzimático validados se continúen prescribiendo de manera razonada.

**5.2.15** Enviarán a la División de Excelencia Clínica para su validación, el censo local de pacientes con enfermedades lisosomales que reciben tratamiento de reemplazo enzimático que utilizarán para su ejercicio anual de medicamentos.

**5.2.16** Validarán y autorizarán el requerimiento para el ejercicio anual de los medicamentos de reemplazo enzimático, con base en una proyección del consumo histórico.

**Director Médico y Jefe de Departamento Clínico de Unidades Médicas de Alta Especialidad, así como Director Médico y Jefe de Servicio en Unidad Médica de Segundo Nivel de Atención.**

**5.2.17** Difundirán y vigilarán el cumplimiento y aplicación del presente procedimiento entre el personal médico a su cargo.

**5.2.18** Elaborarán y mantendrán actualizado el censo local de pacientes con enfermedad lisosomal identificando si reciben o no medicamentos de reemplazo enzimático.



**5.2.19** Considerarán a los Centros de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales como parte del sistema de regionalización, con la finalidad de que los pacientes sean derivados para su evaluación conforme a la cartera de servicios de las UMAE en que se encuentran dichos centros y sistema de regionalización vigente.

**5.2.20** Gestionarán mensualmente ante la Jefatura de Servicio de Afiliación y Cobranza correspondiente, la revisión del estatus de vigencia de derechos del paciente con enfermedad lisosomal bajo tratamiento con reemplazo enzimático.

**5.2.21** Comunicarán de forma oportuna al Director de Unidad Médica de Alta Especialidad o a la Jefatura de Servicios de Prestaciones Médicas, la pérdida de la vigencia de derechos, cambio de número de seguridad social, cambio de adscripción hospitalaria, así como, la defunción de pacientes con enfermedad lisosomal bajo tratamiento con medicamentos de reemplazo enzimático.

**5.2.22** Comunicarán de forma oportuna al Área de Abasto correspondiente, Departamento de Abastecimientos en la OOAD o Departamento de Abastecimiento en la UMAE, cuando un paciente con enfermedad lisosomal no requiera medicamento de reemplazo enzimático, con la finalidad de que se suspenda el suministro y se reubique el medicamento respectivo.

**5.2.23** Supervisará que el inventario excedente del medicamento de reemplazo enzimático se difunda y ponga a disposición de otras OOAD o UMAE que así lo requieran, mediante la participación del Área de Abasto correspondiente.

**5.2.24** Solicitarán por los mecanismos correspondientes, la reincorporación a tratamiento de reemplazo enzimático de pacientes con enfermedad lisosomal que suspendieron su atención en el Instituto, en caso de que se identifique que el paciente requiere medicamento de reemplazo enzimático.

**5.2.25** Garantizarán la veracidad, confiabilidad e integralidad de la información que envían a las diferentes instancias.

**5.2.26** Verificarán semestralmente la actualización del peso y talla de los pacientes con enfermedad lisosomal, para su registro en el expediente clínico y actualización de dosis de medicamentos de reemplazo enzimático.

**5.2.27** Asegurarán la incorporación de pacientes con enfermedad lisosomal con desnutrición, sobrepeso y obesidad, a los programas de prevención y control de estas dos enfermedades, como parte del tratamiento médico integral.

**5.2.28** Establecerán los mecanismos para garantizar el suministro completo y oportuno de los medicamentos de reemplazo enzimático a los pacientes con enfermedad lisosomal.

**5.2.29** Mantendrán actualizados los consumos promedios mensuales de medicamentos de reemplazo enzimático.



**5.2.30** Elaborarán el requerimiento para el ejercicio anual de los medicamentos de reemplazo enzimático, con base en una proyección de su censo nominal local y análisis de los factores de consumo.

**5.2.31** Enviarán al Director de UMAE o JSPM del OOAD Estatal/Regional para su validación, el requerimiento para el ejercicio anual de los medicamentos de reemplazo enzimático

**Médico No Familiar en Unidades Médicas de Alta Especialidad y Unidades Médicas de Segundo Nivel de Atención tratantes de pacientes con Enfermedades por depósito Lisosomal.**

**5.2.32** Darán cumplimiento a la vigilancia, seguimiento multidisciplinario y manejo integral de pacientes con enfermedad lisosomal, con base en la evolución clínica, comorbilidades que presenten y recomendaciones realizadas por los Centros de Referencia Regional y/o por los Grupos de Expertos en Enfermedades Lisosomales.

**5.2.33** Someterán a consideración de los Centros de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales y de los Grupos de Expertos en Enfermedades Lisosomales, las propuestas sobre inicio, suspensión de tratamiento de reemplazo enzimático, así como modificaciones en tipo de medicamento, dosis o frecuencia de su administración, en todo paciente con enfermedad lisosomal.

**5.2.34** Otorgarán atención oportuna e integral al paciente con enfermedad lisosomal, con respeto a su integridad y a la confidencialidad de su información, promoviendo la prevención de riesgos a la salud.

**5.2.35** Solicitarán evaluación por el Departamento de Nutrición u Oficina de Nutrición y Dietética según corresponda, a los pacientes con enfermedad lisosomal que presenten desnutrición, sobrepeso u obesidad; y establecerán las medidas adicionales de acuerdo con las condiciones de cada caso para el control de estas comorbilidades y realizarán seguimiento.

**5.2.36** Mantendrán actualizados los datos personales de los pacientes con enfermedad lisosomal.

**Integrantes de los Centros de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales y del Grupo de Expertos en Enfermedades Lisosomales**

**5.2.37** Actuarán con probidad en el análisis de casos y tomarán en forma colegiada y por consenso, las decisiones sobre tratamiento, vigilancia y seguimiento integrales de pacientes con enfermedad lisosomal.

**5.2.38** Declararán oportunamente a la División de Excelencia Clínica la existencia de conflicto de interés y se abstendrán de participar.



**5.2.39** Solicitarán la valoración del Departamento Clínico o Servicio de Genética para todos los pacientes con enfermedad lisosomal.

**Coordinador del Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales**

**5.2.40** Evaluará al paciente con enfermedad lisosomal o en su caso designará al Médico no Familiar que realizará la valoración médica.

**5.2.41** Coordinará en las UMAE las evaluaciones multidisciplinarias de los pacientes con enfermedades lisosomales, cuando la valoración se otorgue en modalidad hospitalaria y de acuerdo con la condición clínica del paciente.

**Director Administrativo en UMAE y Subdirector Administrativo de Unidad Médica de Segundo Nivel de Atención**

**5.2.42** Concentrarán el requerimiento para la contratación anual de los medicamentos de reemplazo enzimático, con base en los pacientes validados para recibir terapia de reemplazo enzimático.

**5.2.43** Analizarán el requerimiento validado con base en las estadísticas de consumos históricos.

**5.2.44** Verificarán que no existan variaciones significativas del requerimiento anual de los medicamentos de reemplazo enzimático, en relación con los consumos históricos y presupuesto autorizado.

**5.2.45** Informarán según corresponda, al Director de UMAE o al Jefe de Servicios de Prestaciones Médicas en caso de existir variaciones para su valoración.

**5.2.46** Gestionarán que el suministro de los tratamientos de reemplazo enzimático aprobados sea completo y oportuno.

**5.2.47** Informarán al Jefe de Departamento de Abastecimiento los casos autorizados, bajas o cualquier otra situación que amerite el ajuste de suministro de medicamento de reemplazo enzimático.



<b>Responsable</b>	<b>Descripción de actividades</b>
<p><b>6 Descripción de actividades</b></p> <p>Médico No Familiar tratante</p>	<p style="text-align: center;"><b>Etapa I</b></p> <p style="text-align: center;"><b>Solicitud de valoración del paciente con probable enfermedad lisosomal en el Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales (Consulta Externa en UMAE o Unidad Médica de Segundo Nivel de Atención)</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Recibe al paciente, familiar o persona legalmente responsable con base en el “Procedimiento para la planeación, recepción, otorgamiento de citas y atención médica en Consulta Externa de Especialidades en las Unidades Médicas Hospitalarias de tercer nivel de atención”, clave 2430-003-016 actividades 132 a la 136 o “Procedimiento para otorgar la Atención Médica en la Consulta Externa de Especialidades en Unidades Hospitalarias de Segundo Nivel de Atención”, clave 2660-003-052 actividades 46 a la 49, según corresponda.</li> <li>2. Analiza el “Expediente clínico”, realiza “Resumen clínico para valoración médica en el Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales”, clave 2B42-009-001 (Anexo 2) y lo integra junto con una copia de la “Documentación de referencia” al “Expediente clínico”: <ul style="list-style-type: none"> <li>• “Referencia–contrarreferencia 4-30-8/98”</li> <li>• “Resultados de la determinación de actividad enzimática”</li> <li>• “Resultados de estudio molecular de la enfermedad lisosomal”</li> <li>• “Reporte de las evaluaciones médicas y estudios de laboratorio y gabinete específicos de la enfermedad lisosomal”, de acuerdo con el anexo “Evaluaciones médicas y estudios específicos de la enfermedad lisosomal”, clave 2B42-022-003 (Anexo 3)</li> <li>• “Constancia de Vigencia de Derechos” IMSS-02-020-B”</li> </ul> </li> </ol> <p>NOTA 1: Las evaluaciones médicas así como los estudios de laboratorio y gabinete específicos de la enfermedad lisosomal, se realizarán conforme a la cartera de servicios de la unidad hospitalaria tratante y acuerdos institucionales de</p>





<b>Responsable</b>	<b>Descripción de actividades</b>
<p>Jefe de Departamento Clínico de UMAE o Jefe de Servicio de Unidad Médica de Segundo Nivel de Atención</p> <p>Médico No Familiar tratante</p> <p>Jefe de Departamento Clínico de UMAE o Jefe de Servicio de Unidad Médica de Segundo Nivel de Atención</p> <p>Director Médico de UMAE o Director de Unidad Médica de Segundo Nivel de Atención</p> <p>Coordinador del CRREL</p>	<p><b>No está completa la “Documentación de referencia”</b></p> <p>7. Solicita de forma verbal al Médico No Familiar tratante, complete la “Documentación de referencia” y se la entrega.</p> <p>8. Realiza las gestiones correspondientes para conformar la “Documentación de referencia” hasta obtener la documentación completa y la entrega al Jefe de Departamento Clínico de UMAE o Jefe de Servicio de Unidad Médica de Segundo Nivel de Atención.</p> <p>Continúa en la actividad 6.</p> <p><b>Si está completa la “Documentación de referencia”</b></p> <p>9. Escanea la “Documentación de referencia”, la integra en formato PDF y devuelve de manera física al Médico No Familiar tratante, para su incorporación al “Expediente clínico” del paciente.</p> <p>10. Envía al Coordinador del Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales, a través del Director Médico de UMAE o Director de Unidad Médica de Segundo Nivel de Atención según corresponda, correo electrónico con la “Documentación de referencia”</p> <p>11. Solicita por medio de correo electrónico al Coordinador del CRREL que se proporcione cita para la evaluación del paciente y le adjunta la “Documentación de referencia”.</p> <p>12. Revisa la “Documentación de referencia” recibida y verifica que esté completa.</p> <p><b>No está completa la “Documentación de referencia”</b></p> <p>13. Solicita al Director Médico de UMAE o Director de Unidad Médica de Segundo Nivel de Atención, mediante correo electrónico, la correcta integración de la “Documentación de referencia”.</p>





<b>Responsable</b>	<b>Descripción de actividades</b>
<p>Director Médico de UMAE o Director de Unidad Médica de Segundo Nivel de Atención</p> <p>Jefe de Departamento Clínico de UMAE o Jefe de Servicio de Unidad Médica de Segundo Nivel de Atención</p> <p>Coordinador del CRREL</p>	<p><b>14.</b> Solicita a través de correo electrónico al Jefe de Departamento Clínico de UMAE o Jefe de Servicio de Unidad Médica de Segundo Nivel de Atención que complete la “Documentación de referencia”.</p> <p><b>15.</b> Realiza las gestiones correspondientes con el Médico No Familiar tratante hasta obtener la “Documentación de referencia” completa y la envía a través de correo electrónico al Coordinador del CRREL.</p> <p>Continúa en la actividad 12.</p> <p><b>Si está completa la “Documentación de referencia”</b></p> <p><b>16.</b> Anota en el “Registro de pacientes con enfermedad lisosomal”, clave 2B42-009-002 (Anexo 5), los siguientes datos:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Número progresivo que ocupa en el registro</li><li>• Nombre completo del paciente</li><li>• Número de seguridad social</li><li>• Nombre del OOAD o UMAE</li><li>• Número de unidad hospitalaria</li><li>• Nombre de la localidad</li><li>• Edad</li><li>• Sexo</li><li>• Diagnóstico de envío</li><li>• Fecha de evaluación</li></ul> <p><b>17.</b> Revisa el “Resumen clínico para valoración médica en el Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales”, clave 2B42-009-001 (Anexo 2), determina la forma en que será estudiado el paciente si es por Consulta Externa de Especialidades o amerita Hospitalización y establece fecha y hora en ambos casos.</p> <p>NOTA: En relación a lo que establece el Numeral 2 de las Disposiciones generales de los “Lineamientos de operación del Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales y Grupo de Expertos en Enfermedades Lisosomales”, clave 2B42-013-001 (Anexo 1) el Coordinador del CRREL tendrá la facultad de solicitar la evaluación de los pacientes con enfermedad lisosomal en fase de seguimiento,</p>





<b>Responsable</b>	<b>Descripción de actividades</b>
Responsable de la Consulta Externa de Especialidades  Coordinador del CRREL	<p><b>22.</b> Identifica en el formato de “Referencia-contrarreferencia 4-30-8/98” o la “Relación de pacientes” según corresponda, los datos de la cita y los notifica al Coordinador del CRREL mediante correo electrónico.</p> <p><b>23.</b> Recibe la respuesta con fecha y hora otorgada para la evaluación del paciente.</p> <p>Continúa en actividad 27.</p> <p style="text-align: center;"><b>Evaluado a través de hospitalización</b></p> <p><b>24.</b> Establece fecha y hora del internamiento, elabora la “Solicitud de internamiento” clave 2660-009-131 y la entrega a la Asistente Médica de Admisión Hospitalaria.</p> <p>NOTA 1: El Coordinador del CRREL tendrá la facultad de solicitar la programación para evaluar a los pacientes con enfermedad lisosomal en fase de seguimiento, sin recibir la petición de evaluación de las unidades tratantes.</p> <p>NOTA 2: En relación a lo que establece el Numeral 3 de las Funciones del Coordinador del CRREL de los “Lineamientos de operación del Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales y Grupo de Expertos en Enfermedades Lisosomales”, clave 2B42-013-001 (Anexo 1) el Coordinador del CRREL evaluará al paciente con enfermedad lisosomal o designará al Médico No Familiar responsable de la atención del paciente en el CRREL.</p> <p>NOTA 3: El formato “Solicitud de internamiento”, clave 2660-009-131 es el Anexo 3 del “Procedimiento para la atención médica en el proceso de hospitalización en las unidades médicas hospitalarias de segundo nivel de atención”, clave 2660-003-056.</p>
Asistente Médica de Admisión Hospitalaria	<p><b>25.</b> Identifica en la “Solicitud de internamiento” clave 2660-009-131 la fecha de internamiento y procede a realizar los registros conforme a lo siguiente:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• “Agenda de citas médicas 4-30-7”: Nombre completo del paciente, número de seguridad social y agregado, fecha y hora del internamiento.</li><li>• “Registro de pacientes hospitalizados 4-30-51/72”, original y dos copias, una de las copias en tarjeta Bristol de 12 x 20 dejando en blanco los apartados</li></ul>



<b>Responsable</b>	<b>Descripción de actividades</b>
Asistente Médica de Admisión Hospitalaria	<p>que correspondan a cama y piso.</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• “Hoja de alta hospitalaria Alta-1/21”, clave 2E10-009-013 en original y copia, llena sólo el encabezado.</li></ul> <p>NOTA 1: El formato “Registro de pacientes hospitalizados”, clave 4-30-51/72, es el Anexo 1 del “Procedimiento para planear y otorgar atención médica en la Unidad de Cuidados Intensivos o Terapia Intensiva de las Unidades Médicas de tercer nivel de atención”, clave 2430-003-034.</p> <p>NOTA 2: La “Hoja de alta hospitalaria Alta 1/21”, clave 2E10-009-013, es el anexo 13 del “Procedimiento para el registro de la atención médica en el Sistema de Información Médico Operativo, clave 2E10-003-002.</p> <p><b>26.</b> Archiva temporalmente en el área los formatos:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• “Solicitud de internamiento” clave 2660-009-131</li><li>• “Registro de pacientes hospitalizados”, clave 4-30-51/72, en original y dos copias</li><li>• “Hoja de alta hospitalaria Alta 1/21”, clave 2E10-009-013 en original y copia</li></ul>
Coordinador del CRREL	<p><b>27.</b> Envía a través del Director Médico de UMAE o Director de Unidad Médica de Segundo Nivel de Atención, al Jefe de Departamento Clínico de UMAE o Jefe de Servicio de Unidad Médica de Segundo Nivel de Atención en un lapso no mayor a siete días después de haber recibido la “Documentación de referencia”, el correo electrónico con fecha y hora de la cita en la Consulta Externa o fecha de Hospitalización, según corresponda al caso.</p>
Jefe de Departamento Clínico de UMAE o Jefe de Servicio de Unidad Médica de Segundo Nivel de Atención	<p><b>28.</b> Identifica fecha, hora y la forma en la que se llevará a cabo la valoración del paciente en el CRREL, imprime correo electrónico y lo entrega al Médico No Familiar tratante.</p>
Médico No Familiar tratante	<p><b>29.</b> Notifica mediante “Referencia–contrarreferencia 4-30-8/98” a la Trabajadora Social responsable de la Consulta Externa de Especialidades, fecha y hora de la cita en la Consulta Externa o fecha de Hospitalización según corresponda al caso, para que realice las gestiones correspondientes para la localización del paciente, familiar o persona legalmente responsable.</p>



<b>Responsable</b>	<b>Descripción de actividades</b>
<p>Trabajadora Social responsable de la Consulta Externa de Especialidades</p> <p>Médico No Familiar tratante</p> <p>Asistente Médica de la Consulta Externa/Asistente Médica de Admisión Hospitalaria</p>	<p><b>30.</b> Localiza al paciente, familiar o persona legalmente responsable, le informa sobre la fecha y hora en que lo recibirá el Médico No Familiar tratante para entregarle “Referencia–Contrarreferencia 4-30-8/98”.</p> <p>NOTA: Cuando se trate de un paciente forano, deberá informarle los trámites a realizar para el pago de viáticos.</p> <p><b>31.</b> Comunica al Médico No Familiar tratante que el paciente, familiar o persona legalmente responsable fue informado de la fecha y hora en la que le será entregada la “Referencia-Contrarreferencia 4-30-8/98” y se la devuelve.</p> <p><b>32.</b> Verifica en la “Referencia–Contrarreferencia 4-30-8/98” si se trata de un paciente foráneo.</p> <p style="text-align: center;"><b>Paciente foráneo</b></p> <p><b>33.</b> Realiza las actividades 68 a la 88 del “Procedimiento para el traslado de pacientes en Unidades Médicas del Instituto Mexicano del Seguro Social”, clave 2660-B03-062 para el traslado oportuno del paciente.</p> <p>Continúa en la actividad 34.</p> <p style="text-align: center;"><b>Paciente no foráneo</b></p> <p><b>34.</b> Recibe al paciente, familiar o persona legalmente responsable, le informa fecha y hora de la cita en la Consulta Externa o fecha de Hospitalización para la valoración en el CRREL y le entrega la “Referencia-Contrarreferencia 4-30-8/98”.</p> <p style="text-align: center;"><b>Etapa II</b> <b>Estudio del paciente con enfermedad lisosomal en el Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales</b></p> <p><b>35.</b> Actúa conforme a la modalidad en la que será evaluado el paciente.</p>



<b>Responsable</b>	<b>Descripción de actividades</b>
Asistente Médica de la Consulta Externa de Especialidades/Asistente Médica de Admisión Hospitalaria	<b>Paciente evaluado a través de Consulta Externa</b> Continúa en la actividad 36.
Asistente Médica de la Consulta Externa de Especialidades	<b>Paciente evaluado a través de Hospitalización</b> Continúa en la actividad 42.
Médico No Familiar responsable de la atención del paciente con enfermedad lisosomal	<b>Paciente evaluado a través de Consulta Externa</b> <b>36.</b> Recibe el día de su cita al paciente, familiar o persona legalmente responsable, le solicita el formato de “Referencia-contrarreferencia 4-30-8/98”. <b>37.</b> Entrega “Referencia–contrarreferencia 4-30-8/98”, al Médico No Familiar responsable de la atención del paciente con enfermedad lisosomal. <b>38.</b> Identifica al paciente de acuerdo con la Acción Esencial 1 de la “Guía para la implementación de las Acciones Esenciales para la Seguridad del Paciente”, clave 2660-006-018.  NOTA: La “Guía para la implementación de las Acciones Esenciales para la Seguridad del Paciente”, 2660-006-018 es el Anexo 1 del “Procedimiento para la atención médica en el proceso de hospitalización en las unidades médicas hospitalarias de segundo nivel de atención, clave 2660-003-056. <b>39.</b> Atiende al paciente, familiar o persona legalmente responsable, realiza interrogatorio, higiene de manos de acuerdo con la “Guía para la implementación de las Acciones Esenciales para la Seguridad del Paciente”, clave 2660-006-018, así como exploración física. <b>40.</b> Informa al paciente, familiar o persona legalmente responsable que el resultado final de la evaluación se le notificará a través del Médico No Familiar tratante y también lo establece en el reverso de la “Referencia -contrarreferencia 4-30-8/98”. <b>41.</b> Entrega la “Referencia–contrarreferencia 4-30-8/98” al paciente, familiar o persona legalmente responsable, para que la proporcione a su Médico No Familiar tratante y lo despide.  Continúa en actividad 71.



Responsable	Descripción de actividades
<p>Asistente Médica de Admisión Hospitalaria</p> <p>Enfermera General y/o Auxiliar de Enfermera General</p> <p>Médico No Familiar responsable de la atención del paciente con enfermedad lisosomal</p>	<p><b>Paciente evaluado a través de Hospitalización</b></p> <p><b>42.</b> Realiza actividades de la 1 a la 54 del “Procedimiento para la atención médica en el proceso de hospitalización en las unidades médicas hospitalarias de segundo nivel de atención, clave 2660-003-056.</p> <p><b>43.</b> Informa al Médico No Familiar responsable de la atención del paciente con enfermedad lisosomal del ingreso del paciente.</p> <p><b>44.</b> Informa al paciente, familiar o persona legalmente responsable sobre el motivo del ingreso y explica con claridad los beneficios, los riesgos eventuales, complicaciones potenciales y aclara dudas.</p> <p><b>45.</b> Identifica al paciente de acuerdo con la Acción Esencial 1 de la “Guía para la implementación de las Acciones Esenciales para la Seguridad del Paciente”, clave 2660-006-018.</p> <p><b>46.</b> Requisita el formato “Carta de consentimiento informado” y solicita la firma autógrafa del paciente o del familiar o persona legalmente responsable.</p> <p>NOTA: El formato “Carta de Consentimiento Informado”, es el Anexo 3 del “Procedimiento para la atención en el servicio de urgencias en unidades médicas de segundo nivel de atención”, clave 2660-003-045.</p> <p><b>47.</b> Realiza higiene de manos de acuerdo con la “Guía para la implementación de las Acciones Esenciales para la Seguridad del Paciente”, clave 2660-006-018.</p> <p><b>48.</b> Realiza valoración clínica del paciente, elabora “Historia clínica” clave 2430-021-148 y registra las acciones realizadas, en el formato “Notas médicas y prescripción 4-30-128/72”.</p> <p>NOTA: El formato “Historia clínica” clave 2430-021-148 , es el Anexo 18 del Procedimiento para la planeación, recepción y otorgamientos de citas y atención médica en Consulta Externa de Especialidades en las Unidades Hospitalarias de tercer nivel de atención, clave 2430-003-016</p>



<b>Responsable</b>	<b>Descripción de actividades</b>
Médico No Familiar responsable de la atención del paciente con enfermedad lisosomal	<p><b>49.</b> Archiva en el “Expediente clínico” el formato “Carta de consentimiento informado”, “Historia clínica” clave 2430-021-148 y “Notas médicas y prescripción 4-30-128/72”.</p> <p><b>50.</b> Evalúa de ser necesario realizar estudios de laboratorio y/o gabinete y/o solicitar una interconsulta para completar protocolo de evaluación del paciente.</p> <p>NOTA: Los estudios de laboratorio y/o gabinete, así como las interconsultas de especialidad serán acorde a la enfermedad de cada paciente de acuerdo con “Evaluaciones médicas y estudios específicos de la enfermedad lisosomal, clave 2B42-022-003 (Anexo 3)</p> <p><b>51.</b> Elabora y entrega a la Asistente Médica la “Solicitud de servicios (interconsulta) 4-30-200” para el Médico No Familiar del Servicio consultado de acuerdo con sospecha diagnóstica.</p> <p>NOTA: El formato de “Solicitud de servicios (interconsulta) 4-30-200”, es el Anexo 24 del Procedimiento para la planeación, recepción, otorgamiento de citas y atención médica en Consulta Externa de Especialidades en las Unidades Médicas Hospitalarias de tercer nivel de atención, clave 2430-003-016.</p> <p><b>52.</b> Elabora y entrega a la Enfermera General o Auxiliar de Enfermera General los siguientes documentos:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• “Notas médicas y prescripción 4-30-128/72” con la preparación y las acciones específicas a seguir por el personal de Enfermería.</li><li>• “Solicitud de exámenes de laboratorio 4-105-2001” y/o “Solicitud de estudios radiográficos 4-30-2/2000”.</li></ul>
Enfermera General y/o Auxiliar de Enfermera General	<p><b>53.</b> Llena “Hoja de registros clínicos, esquema terapéutico e intervenciones de enfermería”, clave 2660-009-144, de acuerdo con las indicaciones médicas.</p> <p>NOTA: El formato “Hoja de registros clínicos, esquema terapéutico e intervenciones de enfermería”, clave 2660-009-144, es el Anexo 5 del “Procedimiento para la atención médica en el proceso de hospitalización en las unidades médicas hospitalarias de segundo nivel de atención”, clave 2660-003-056.</p>





<b>Responsable</b>	<b>Descripción de actividades</b>
<p>Enfermera General y/o Auxiliar de Enfermera General</p>     <p>Asistente Medica de Hospitalización</p>     <p>Médico No Familiar especialista del Departamento Clínico o Servicio Solicitado</p>	<p><b>54.</b> Realiza higiene de manos de acuerdo con la “Guía para la implementación de las Acciones Esenciales para la Seguridad del Paciente”, clave 2660-006-018.</p> <p><b>55.</b> Toma signos vitales y somatometría, lleva a cabo las indicaciones médicas y las intervenciones de enfermería en congruencia con las necesidades del paciente y los registros correspondientes, en el formato “Registros clínicos, esquema terapéutico e intervenciones de enfermería”, clave 2660-009-144.</p> <p>NOTA: El formato “Registros clínicos, esquema terapéutico e intervenciones de enfermería”, clave 2660-009-144, así como las “Notas médicas y prescripción” 4-30-128/72 las anexa al “Expediente clínico”.</p> <p><b>56.</b> Entrega las solicitudes de estudios complementarios “Exámenes de laboratorio 4-105-2001” y “Estudios radiográficos 4-30-2/2000”, a la Enfermera Jefe de Piso o Personal de Enfermería Responsable para que se realicen las gestiones correspondientes y se le practiquen al paciente.</p> <p><b>57.</b> Recibe del Médico No Familiar responsable de la atención del paciente con enfermedad lisosomal la “Solicitud de servicios (interconsulta) 4-30-200” y la entrega al Médico No Familiar especialista del Departamento Clínico o Servicio solicitado.</p> <p><b>58.</b> Recibe la “Solicitud de servicios (interconsulta) 4-30-200”, clave 2430-021-117, realiza higiene de manos de acuerdo con la “Guía para la implementación de las Acciones Esenciales para la Seguridad del Paciente”, clave 2660-006-018, así como interrogatorio y exploración física.</p> <p><b>59.</b> Solicita en caso de requerirlo estudios complementarios “Exámenes de laboratorio 4-105-2001” y “Estudios radiográficos 4-30-2/2000”, una vez recibidos los resultados realiza valoración de estos.</p> <p><b>60.</b> Emite reporte de interconsulta (diagnóstico y propuesta terapéutica) y realiza anotaciones correspondientes en el Expediente Clínico</p>



<b>Responsable</b>	<b>Descripción de actividades</b>
<p>Médico No Familiar especialista del Departamento Clínico o Servicio Solicitado</p> <p>Médico No Familiar responsable de la atención del paciente con enfermedad lisosomal</p> <p>Enfermera General o Auxiliar de Enfermería General</p>	<p>Electrónico, de considerarlo necesario realiza “Nota de interconsulta” en el formato “Solicitud de servicios (interconsulta) 4-30-200” o “Notas médicas y prescripción 4-30-128/72”.</p> <p>NOTA: Deberá anexar al “Expediente clínico” la “Solicitud de servicios” (interconsulta) 4-30-200 o “Notas médicas y prescripción 4-30-128/72”.</p> <p><b>61.</b> Analiza el “Resultado de los reportes de las interconsultas” y los “Resultados de los estudios complementarios” que integró con anterioridad al “Expediente clínico”.</p> <p><b>62.</b> Comunica al paciente, familiar o persona legalmente responsable, que el resultado final de la evaluación se le notificará a su Médico No Familiar tratante.</p> <p><b>63.</b> Establece nota de egreso en “Notas médicas y prescripción 4-30-128/72”, y elabora “Hoja de alta hospitalaria Alta 1/21”, clave 2E10-009-013, en original y copia, proporciona información e instrucciones de egreso al paciente, familiar o persona legalmente responsable.</p> <p><b>64.</b> Establece en el reverso de “Hoja de alta hospitalaria Alta 1/21”, clave 2E10-009-013, que el resultado final de la evaluación se notificará al Médico No Familiar tratante.</p> <p><b>65.</b> Comunica a la Enfermera General o Auxiliar de Enfermería General, la confirmación del alta y le solicita que prepare al paciente para el egreso hospitalario.</p> <p><b>66.</b> Proporciona cuidados específicos para el egreso del paciente de acuerdo con la solicitud del Médico No Familiar responsable de la atención del paciente con enfermedad lisosomal, informa al paciente, familiar o persona legalmente responsable el plan de alta y notifica a la Enfermera Jefe de Piso o Personal de Enfermería Responsable que el paciente está preparado para el egreso.</p>



<b>Responsable</b>	<b>Descripción de actividades</b>
Enfermera Jefe de Piso o Personal de Enfermería Responsable	<p><b>67.</b> Informa a la Asistente Médica de Hospitalización el egreso de paciente y se lo entrega en compañía de familiar o persona legalmente responsable en el control de Asistentes Médicas de Hospitalización y/o control de Enfermería, junto con el “Expediente Clínico” y “Hoja de alta hospitalaria Alta 1/21”, clave 2E10-009-013 registra el egreso en el formato “Censo diario de ingresos y egresos4-30-20”, clave 2430-003-034.</p> <p>NOTA: El formato 4-30-20 “Censo diario de ingresos y egresos”, clave 2430-003-034 es el Anexo 2 del “Procedimiento para planear y otorgar atención médica en la Unidad d Cuidados Intensivos o Terapia Intensiva de las Unidades Médicas de tercer nivel de atención”, clave 2430-003-034.</p>
Asistente Médica de Hospitalización	<p><b>68.</b> Entrega al paciente o familiar o persona legalmente responsable “Hoja de alta hospitalaria Alta 1/21”, clave 2E10-009-013 solicita firma en el espacio correspondiente, lo dirige hacia la salida y se despide.</p> <p><b>69.</b> Realiza el egreso administrativo y entrega al final de la jornada al ARIMAC el “Expediente Clínico” debidamente ordenado.</p>
Personal de ARIMAC	<p><b>70.</b> Realiza actividades 53 a la 59 del “Procedimiento para la apertura, integración, archivo, control, revisión sistemática de la vigencia y valor documental del expediente clínico en papel, en las áreas de información médica y archivo clínico de la unidad de medicina familiar con servicio de hospitalización y unidades médicas de segundo y tercer nivel de atención”, clave 2E10-003-003.</p>
Médico No Familiar responsable de la atención del paciente con enfermedad lisosomal	<p><b>71.</b> Elabora la “Propuesta diagnóstico-terapéutica del Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales”, clave 2B42-009-003 (Anexo 6) y entrega al Coordinador del CRREL.</p>
Coordinador del CRREL	<p><b>72.</b> Envía mediante correo electrónico la “Propuesta diagnóstico-terapéutica del Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales”, clave 2B42-009-003 (Anexo 6), junto con la “Documentación de referencia” al Jefe de Área de</p>



Responsable	Descripción de actividades
<p>Coordinador del CRREL</p> <p>Jefe de Área de la DEC</p>	<p>la DEC, en un lapso no mayor de 7 días calendario después del egreso hospitalario del paciente.</p> <p>NOTA: Cuando sea requerido, convoca a reunión al personal médico integrante del CRREL para la evaluación del caso con base en la "Documentación de referencia" o reportes de interconsultas y en la "Propuesta diagnóstico-terapéutica del Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales", clave 2B42-009-003 (Anexo 6), elaborada por el Médico No Familiar responsable de la atención del paciente con enfermedad lisosomal, para que en consenso emitan recomendaciones correspondientes.</p> <p><b>73.</b> Recibe la "Propuesta diagnóstico-terapéutica del Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales", clave 2B42-009-003 (Anexo 6), realizada por el CRREL, revisa si se solicita que el caso sea evaluado por el GEEL.</p> <p><b>El CRREL no solicita evaluación por el GEEL</b></p> <p><b>74.</b> Registra resultado de la evaluación en la "Base de datos", elabora propuesta de "Oficio reporte de evaluación" anexando la "Propuesta diagnóstico-terapéutica del Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales", clave 2B42-009-003 (Anexo 6).</p> <p>NOTA: Si el CRREL determinó que el paciente padece una enfermedad lisosomal registra datos en el "Censo nominal de pacientes con Enfermedades Lisosomales", clave 2B42-009-004 (Anexo 7).</p> <p><b>75.</b> Entrega al Titular de la DEC el "Oficio reporte de evaluación" y le adjunta la "Propuesta diagnóstico-terapéutica del Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales", clave 2B42-009-003 (Anexo 6).</p> <p>Continúa en actividad 83.</p> <p><b>El CRREL solicita evaluación por el GEEL</b></p> <p><b>76.</b> Envía por correo electrónico a cada uno de los integrantes del GEEL la "Propuesta diagnóstico-terapéutica del Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales", clave 2B42-009-003 (Anexo 6), así como la "Documentación de referencia".</p>



<b>Responsable</b>	<b>Descripción de actividades</b>
Integrantes del GEEL	<p><b>77.</b> Analizan la información recibida, elaboran “Propuesta diagnóstico-terapéutica del Grupo de Expertos en Enfermedades Lisosomales”, clave 2B42-009-005 (Anexo 8) y la envían al Jefe de Área de la DEC, mediante correo electrónico en un lapso no mayor de 7 días calendario después de haber recibido la información.</p>
Jefe de Área de la DEC	<p><b>78.</b> Define si existe consenso de la recomendación terapéutica en el 80% de los reportes de evaluación enviados por los integrantes del GEEL mediante la “Propuesta diagnóstico-terapéutica del Grupo de Expertos en Enfermedades Lisosomales”, clave 2B42-009-005 (Anexo 8).</p> <p>NOTA: Para emitir la “Propuesta diagnóstico-terapéutica del Grupo de Expertos en Enfermedades Lisosomales”, clave 2B42-009-005 (Anexo 8), se deberá contar con el 80% de las respuestas del GEEL.</p> <p style="text-align: center;"><b>Existe consenso</b></p> <p>Continúa en actividad 81.</p> <p style="text-align: center;"><b>No existe consenso</b></p> <p>Continúa en actividad 79.</p> <p style="text-align: center;"><b>No existe consenso</b></p>
Integrantes del GEEL	<p><b>79.</b> Convoca a los integrantes del GEEL, mediante correo electrónico, para que evalúen el caso en reunión virtual o presencial.</p> <p><b>80.</b> Analizan y discuten el caso con base en la mejor evidencia científica disponible, emiten recomendación terapéutica por consenso, así como indicaciones de manejo integral en la “Propuesta diagnóstico-terapéutica del Grupo de Expertos en Enfermedades Lisosomales”, clave 2B42-009-005 (Anexo 8).</p> <p>NOTA: La “Propuesta diagnóstico-terapéutica del Grupo de Expertos en Enfermedades Lisosomales”, clave 2B42-009-005 (Anexo 8), será firmada por los integrantes del GEEL en reunión presencial próxima mediata.</p> <p>Continúa en actividad 82.</p>



Responsable	Descripción de actividades
Jefe de Área de la DEC	<p style="text-align: center;"><b>Existe consenso</b></p> <p><b>81.</b> Elabora la “Propuesta diagnóstico-terapéutica del Grupo de Expertos en Enfermedades Lisosomales”, clave 2B42-009-005 (Anexo 8) con el resultado de la evaluación con la recomendación terapéutica y manejo integral.</p> <p>NOTA: La “Propuesta diagnóstico-terapéutica del Grupo de Expertos en Enfermedades Lisosomales”, clave 2B42-009-005 (Anexo 8), será firmada por los integrantes del GEEL en reunión presencial próxima mediata.</p> <p><b>82.</b> Anota el resultado de la evaluación en la “Base de datos”, elabora “Oficio reporte de evaluación”, le adjunta la “Propuesta diagnóstico-terapéutica del Grupo de Expertos en Enfermedades Lisosomales”, clave 2B42-009-005 (Anexo 8) y entrega al Titular de la DEC.</p> <p>NOTA 1: En caso de que se confirme el diagnóstico de enfermedad lisosomal registra al paciente en el “Censo de pacientes con enfermedad Lisosomal”, clave 2B42-009-004 (Anexo 7).</p>
Titular de la DEC	<p style="text-align: center;"><b>Etapa III</b></p> <p style="text-align: center;"><b>Reporte del resultado de la valoración del CRREL o del GEEL a la JSPM y UMAE y seguimiento de pacientes con enfermedad lisosomal</b></p> <p><b>83.</b> Revisa la información, firma el “Oficio de reporte de evaluación” y entrega al Jefe de Área de la DEC.</p>
Jefe de Área de la DEC	<p><b>84.</b> Envía al Director de UMAE o al Jefe de Servicios de Prestaciones Médicas, mediante correo electrónico, el “Oficio de reporte de evaluación” con la “Propuesta diagnóstico-terapéutica del Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales”, clave 2B42-009-003 (Anexo 6) o “Propuesta diagnóstico-terapéutica del Grupo de Expertos en Enfermedades Lisosomales”, clave 2B42-009-005 (Anexo 8) según sea el caso.</p>
Director de UMAE o Jefe de Servicios de Prestaciones Médicas	<p><b>85.</b> Recibe correo electrónico y lo reenvía al Director Médico de UMAE o Director de Unidad Médica de Segundo Nivel de Atención.</p>



Responsable	Descripción de actividades
Director Médico de UMAE o Director de Unidad Médica de Segundo Nivel de Atención	<p><b>86.</b> Entrega en forma impresa o digital, el “Oficio de reporte de evaluación” con la “Propuesta diagnóstico-terapéutica del Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales”, clave 2B42-009-003 (Anexo 6) o “Propuesta diagnóstico-terapéutica del Grupo de Expertos en Enfermedades Lisosomales”, clave 2B42-009-005 (Anexo 8) según sea el caso” al Jefe de Departamento Clínico de UMAE o Jefe de Servicio de Unidad Médica de Segundo Nivel de Atención.</p> <p>NOTA: En caso de que esté recomendado el tratamiento de reemplazo enzimático, establece coordinación con el Departamento de Abastecimientos en la OOAD o Departamento de Abastecimiento en la UMAE, para el suministro oportuno del medicamento de reemplazo enzimático.</p>
Jefe de Departamento Clínico de UMAE o Jefe de Servicio de Unidad Médica de Segundo Nivel de Atención	<p><b>87.</b> Proporciona en forma impresa, el “Oficio de reporte de evaluación” con la “Propuesta diagnóstico-terapéutica del Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales”, clave 2B42-009-003 (Anexo 6) o “Propuesta diagnóstico-terapéutica del Grupo de Expertos en Enfermedades Lisosomales”, clave 2B42-009-005 (Anexo 8) según sea el caso” al Médico no Familiar tratante para que la archive en el “Expediente clínico” e informe el resultado de la evaluación al paciente, familiar o persona legalmente responsable.</p> <p>NOTA: Si en la propuesta diagnóstico-terapéutica del CRREL o del GEEL se determinó que el paciente padece una enfermedad lisosomal, registra datos en el “Censo nominal de pacientes con enfermedades lisosomales”, clave 2B42-009-004 (Anexo 7), de su unidad hospitalaria.</p>
Médico No Familiar tratante	<p><b>88.</b> Archiva en el “Expediente clínico” el “Oficio de reporte de evaluación” con la “Propuesta diagnóstico-terapéutica del Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales”, clave 2B42-009-003 (Anexo 6) o “Propuesta diagnóstico-terapéutica del Grupo de Expertos en Enfermedades Lisosomales”, clave 2B42-009-005 (Anexo 8) según sea el caso y orienta al paciente, familiar o persona legalmente responsable, sobre el resultado de la evaluación, notifica las</p>



<b>Responsable</b>	<b>Descripción de actividades</b>
Médico No Familiar tratante	<p>recomendaciones de manejo multidisciplinario y si el tratamiento incluirá medicamento de reemplazo enzimático.</p> <p><b>No incluye terapia de reemplazo enzimático</b></p> <p>Continúa en la actividad 89.</p> <p><b>Si incluye terapia de reemplazo enzimático</b></p> <p>Continúa en la actividad 90.</p> <p><b>No incluye terapia de reemplazo enzimático</b></p> <p><b>89.</b> Continúa con vigilancia y manejo integral de acuerdo con las condiciones clínicas del paciente, sus comorbilidades y las recomendaciones de la “Propuesta diagnóstico-terapéutica del Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales” clave 2B42-009-003 (Anexo 6), o “Propuesta diagnóstico-terapéutica del Grupo de Expertos en Enfermedades Lisosomales” clave 2B42-009-005 (Anexo 8), según sea el caso.</p> <p>Continúa en la actividad 96.</p> <p><b>Si incluye terapia de reemplazo enzimático</b></p> <p><b>90.</b> Requisita la “Carta de consentimiento bajo información (Terapia de reemplazo enzimático para pacientes con Enfermedad Lisosomal)”, clave 2B42-009-006 (Anexo 9), solicita la firma autógrafa del paciente o familiar o persona legalmente responsable y la anexa al “Expediente clínico”.</p> <p><b>91.</b> Realiza valoración del paciente antes, durante y después de la infusión del medicamento, elabora los registros correspondientes en “Notas Médicas y prescripción 4-30-128/72”, e incluye las indicaciones de egreso del paciente para cuando se termine la administración del medicamento de reemplazo enzimático.</p> <p><b>92.</b> Solicita a la Enfermera Especialista o Enfermera General suministre al paciente la terapia de reemplazo enzimático.</p>





<b>Responsable</b>	<b>Descripción de actividades</b>
Enfermera Especialista o Enfermera General	<p><b>93.</b> Verifica la presencia del carro de paro cardio-respiratorio, en el área en que se llevará a cabo la infusión de medicamento de reemplazo enzimático y revisa que se encuentre debidamente equipado.</p> <p>NOTA: En caso de que el carro de paro cardio-respiratorio no se encuentre debidamente equipado, realizará las gestiones correspondientes para su adecuado aprovisionamiento.</p> <p><b>94.</b> Verifica la indicación médica y prepara al paciente para la administración de la terapia de reemplazo enzimático.</p> <p><b>95.</b> Suministra al paciente la terapia de reemplazo enzimático, elabora la “Hoja de registros clínicos, esquema terapéutico e intervenciones de enfermería”, clave 2660-009-144 y proporciona cuidados para su egreso al término de la administración del medicamento de reemplazo enzimático.</p>
Medico No Familiar tratante	<p><b>96.</b> Elabora “Solicitudes de las evaluaciones médicas de especialidad”, de “Exámenes de laboratorio 4-105-2001” y “Estudios radiográficos 4-30-2/2000” específicos de la enfermedad lisosomal para la adecuada vigilancia y tratamiento multidisciplinario, con base en las condiciones clínicas del paciente, comorbilidades y recomendaciones señaladas en la “Propuesta diagnóstico-terapéutica del Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales”, clave 2B42-009-003 (Anexo 6) o “Propuesta diagnóstico-terapéutica del Grupo de Expertos en Enfermedades Lisosomales”, clave 2B42-009-005 (Anexo 8) según sea el caso y las entrega al paciente.</p> <p><b>97.</b> Realiza seguimiento, coordina y solicita evaluación médica multidisciplinaria periódica e integral de acuerdo con las condiciones clínicas del paciente, sus comorbilidades y recomendaciones de la “Propuesta diagnóstico-terapéutica del Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales”, clave 2B42-009-003 (Anexo 6) o “Propuesta diagnóstico-terapéutica del Grupo de Expertos en Enfermedades Lisosomales”, clave 2B42-009-005 (Anexo 8), según sea el caso.</p>



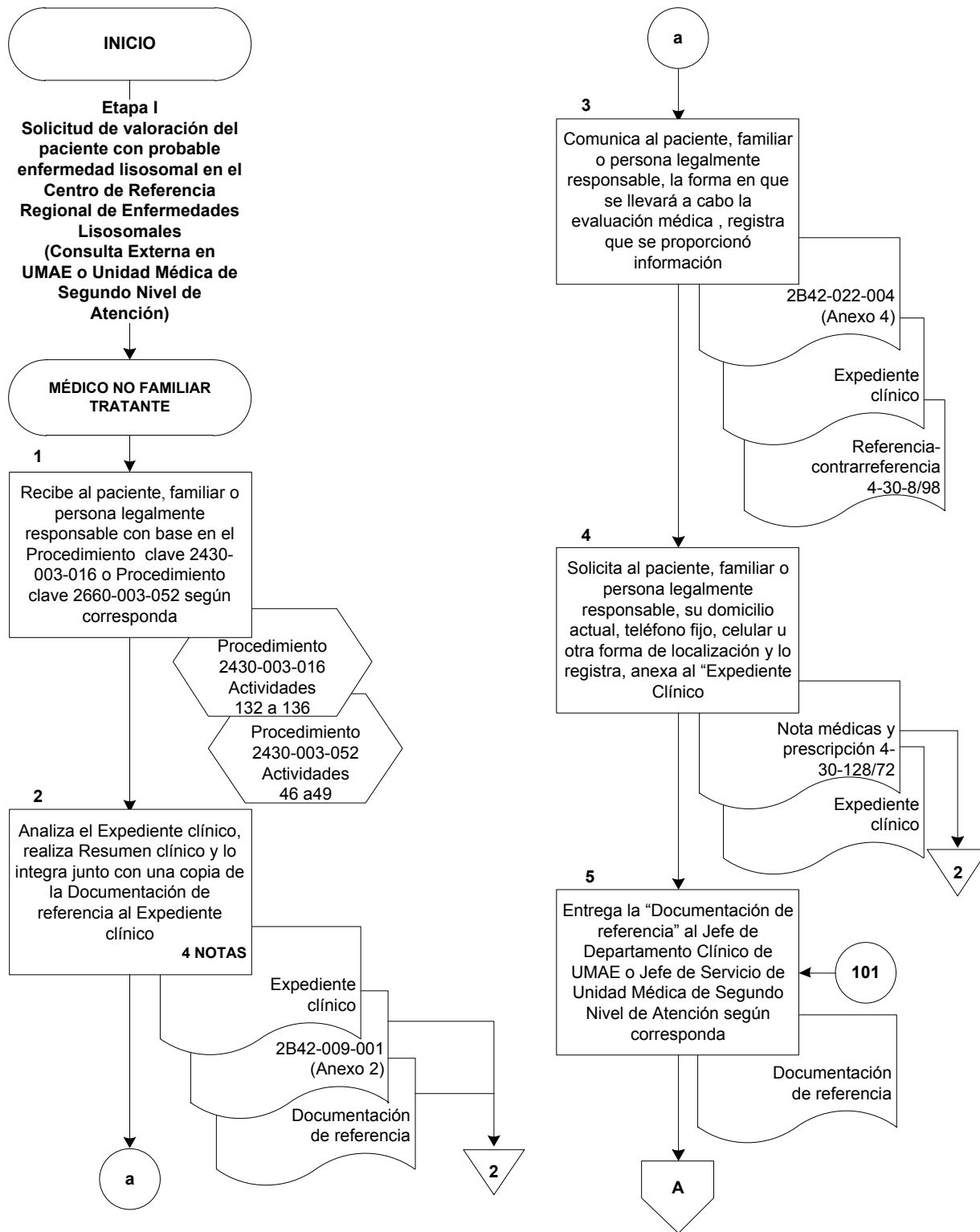
<b>Responsable</b>	<b>Descripción de actividades</b>
Medico No Familiar tratante	<p><b>98.</b> Realiza actividades 63 a 113 del “Procedimiento para otorgar Atención Médica en la Consulta Externa de Especialidades en Unidades Médicas de Segundo Nivel de Atención, clave 2660-003-052 o actividades 191 a 213 del “Procedimiento para la planeación, recepción, otorgamiento de citas y atención médica en Consulta Externa de Especialidades en las Unidades Médicas Hospitalarias de tercer nivel de atención, clave 2430-003-016 según corresponda.</p> <p><b>99.</b> Recibe al paciente el día de la Consulta Externa de Especialidades, revisa y analiza los resultados de las evaluaciones médicas de especialidad, exámenes de laboratorio y gabinete.</p> <p><b>100.</b> Identifica si el paciente tiene criterios para modificar dosis, cambiar o suspender el medicamento de reemplazo enzimático.</p> <p>NOTA: En caso de paciente que no recibe medicamento de reemplazo enzimático identifica si tiene criterios para iniciar este tratamiento.</p> <p><b>Con criterios para iniciar, modificar o suspender el medicamento de reemplazo enzimático</b></p> <p>Continúa en la actividad 101.</p> <p><b>Sin criterios para iniciar, modificar o suspender el medicamento de reemplazo enzimático</b></p> <p>Continúa en la actividad 102.</p> <p><b>Con criterios para iniciar, modificar o suspender el medicamento de reemplazo enzimático</b></p> <p><b>101.</b> Elabora “Resumen clínico para valoración médica en el Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales”, clave 2B42-009-001 (Anexo 2), y lo integra al “Expediente clínico” junto con una copia de la “Documentación de referencia”:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• “Resumen clínico para valoración médica en el Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales”, clave 2B42-009-001 (Anexo 2)</li></ul>

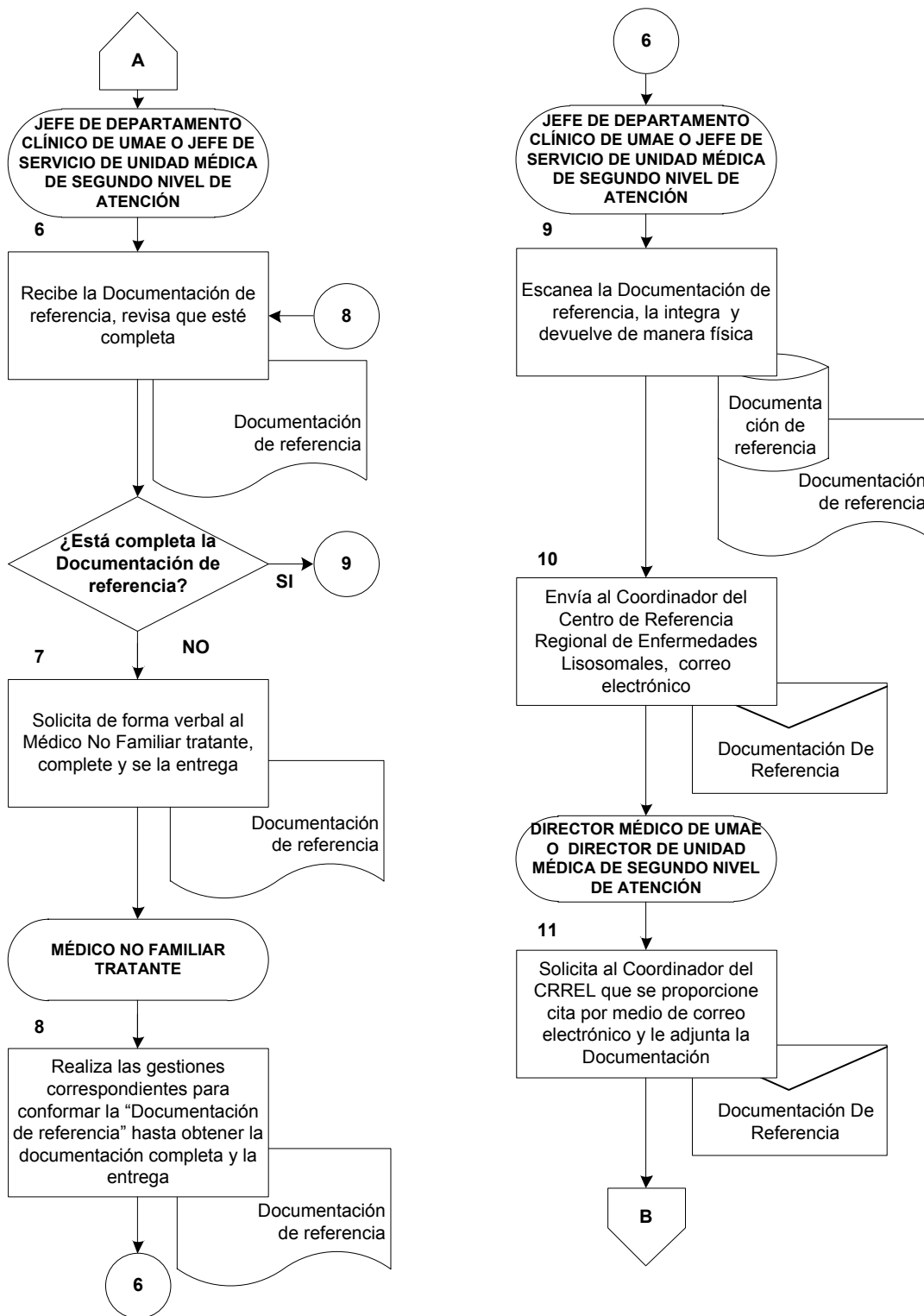


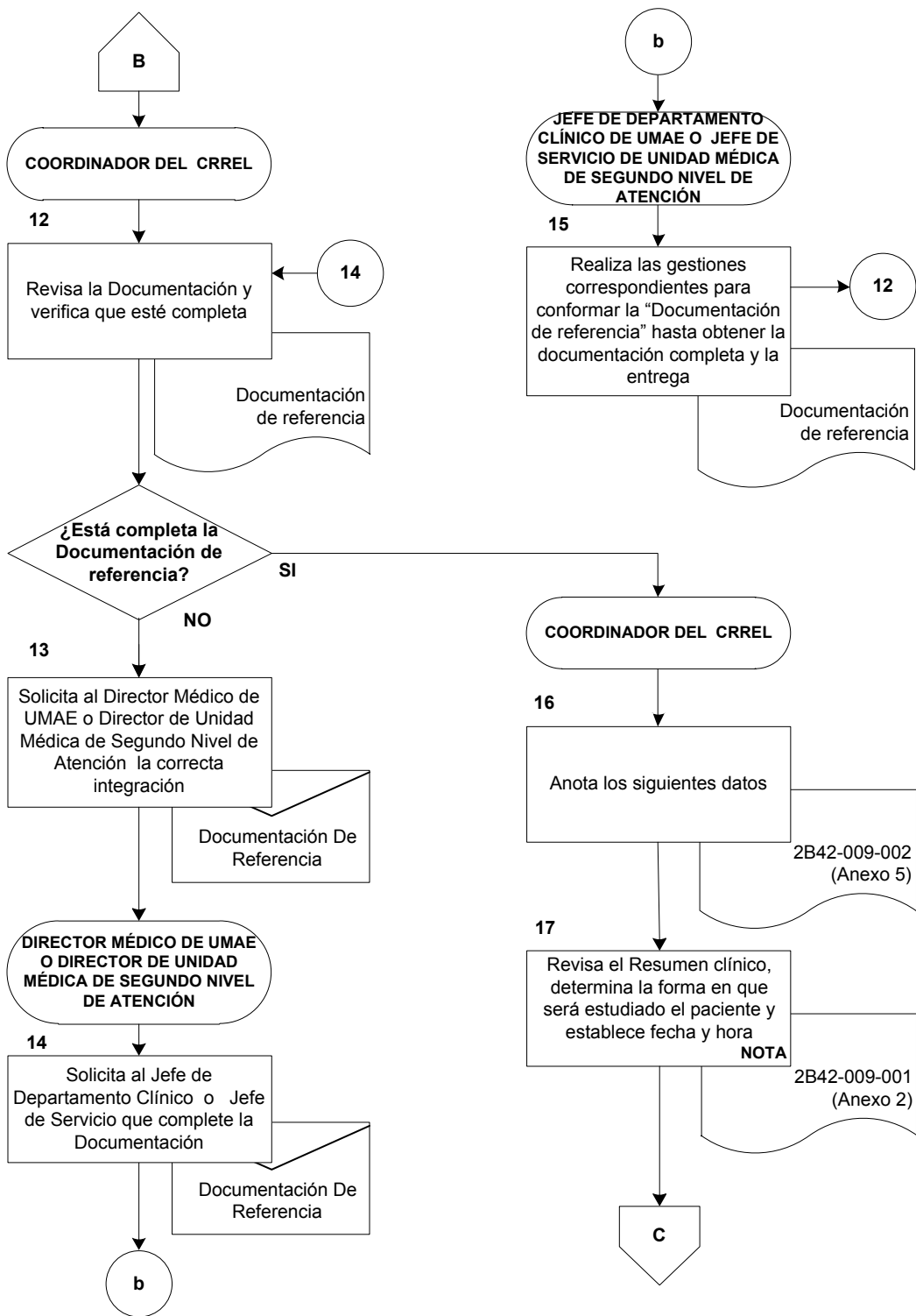
<b>Responsable</b>	<b>Descripción de actividades</b>
Médico No Familiar tratante	<ul style="list-style-type: none"><li>• “Referencia – Contrarreferencia 4-30-8/98”</li><li>• Reporte de “Evaluaciones médicas y estudios específicos de la enfermedad lisosomal”, clave 2B42-022-003 (Anexo 3)</li><li>• “Constancia de Vigencia de Derechos” IMSS-02-020-B</li></ul> <p>Continúa en la actividad 5.</p> <p><b>Sin criterios para iniciar, modificar o suspender el medicamento de reemplazo enzimático</b></p> <p><b>102.</b> Continúa con vigilancia y manejo integral de acuerdo con las condiciones clínicas del paciente, sus comorbilidades y las recomendaciones de la “Propuesta diagnóstico-terapéutica del Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales” clave 2B42-009-003 (Anexo 6), o “Propuesta diagnóstico-terapéutica del Grupo de Expertos en Enfermedades Lisosomales” clave 2B42-009-005 (Anexo 8), según sea el caso.</p> <p>NOTA: Se continuará con la vigilancia y manejo integral para lo cual se considerará la Política 5.2.33 del presente Procedimiento.</p> <p style="text-align: center;"><b>Fin del procedimiento</b></p>

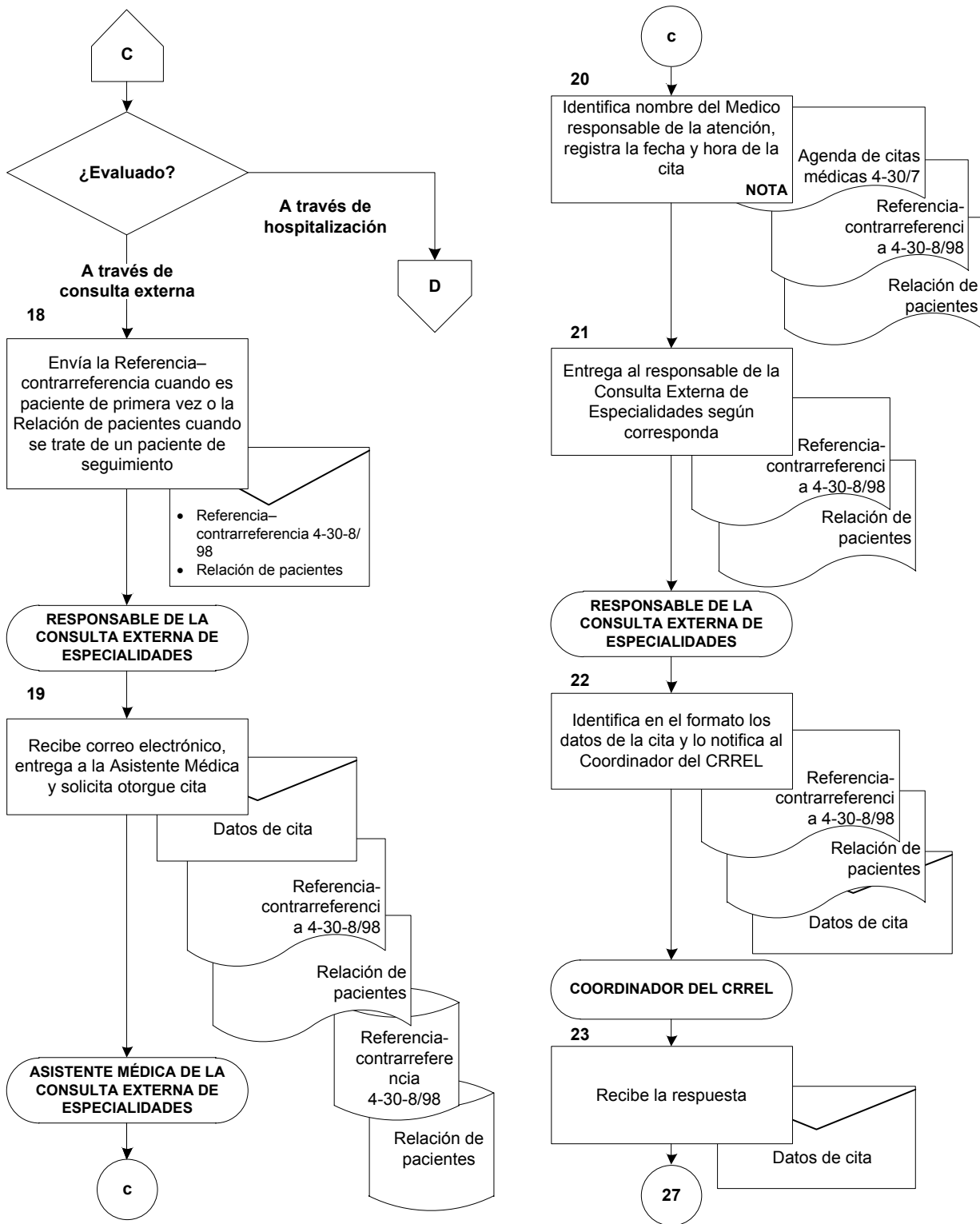


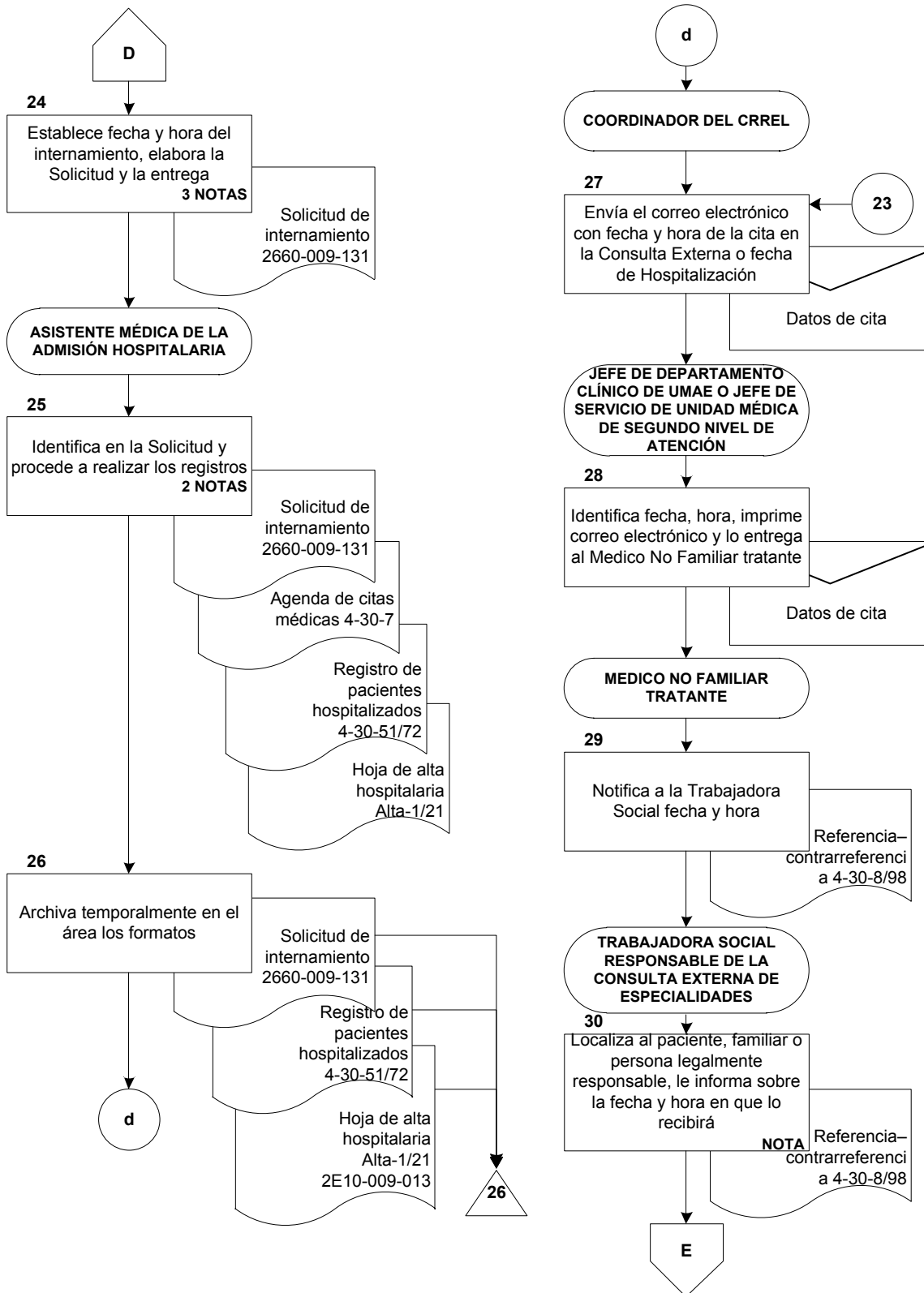
### 7 Diagrama de flujo



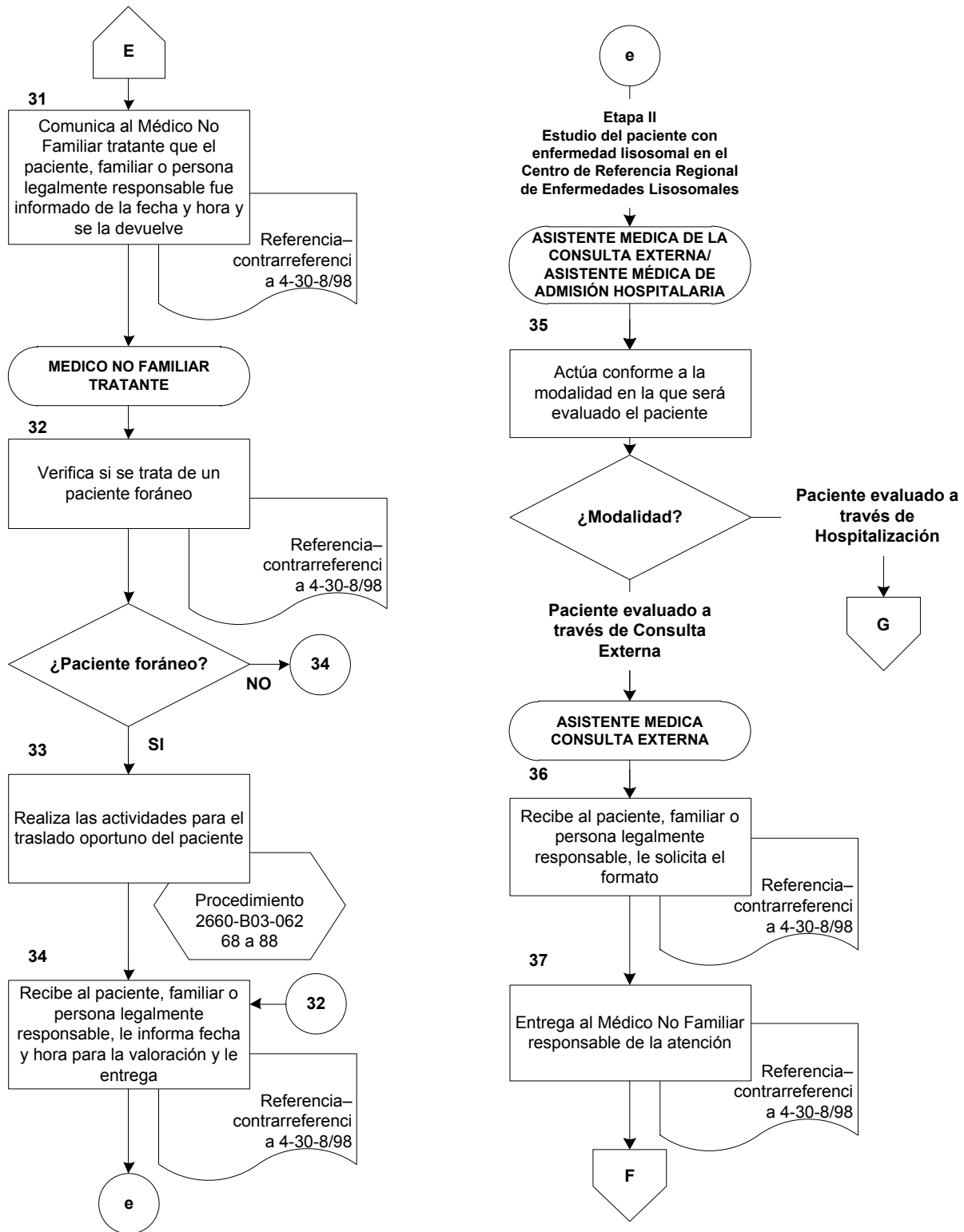


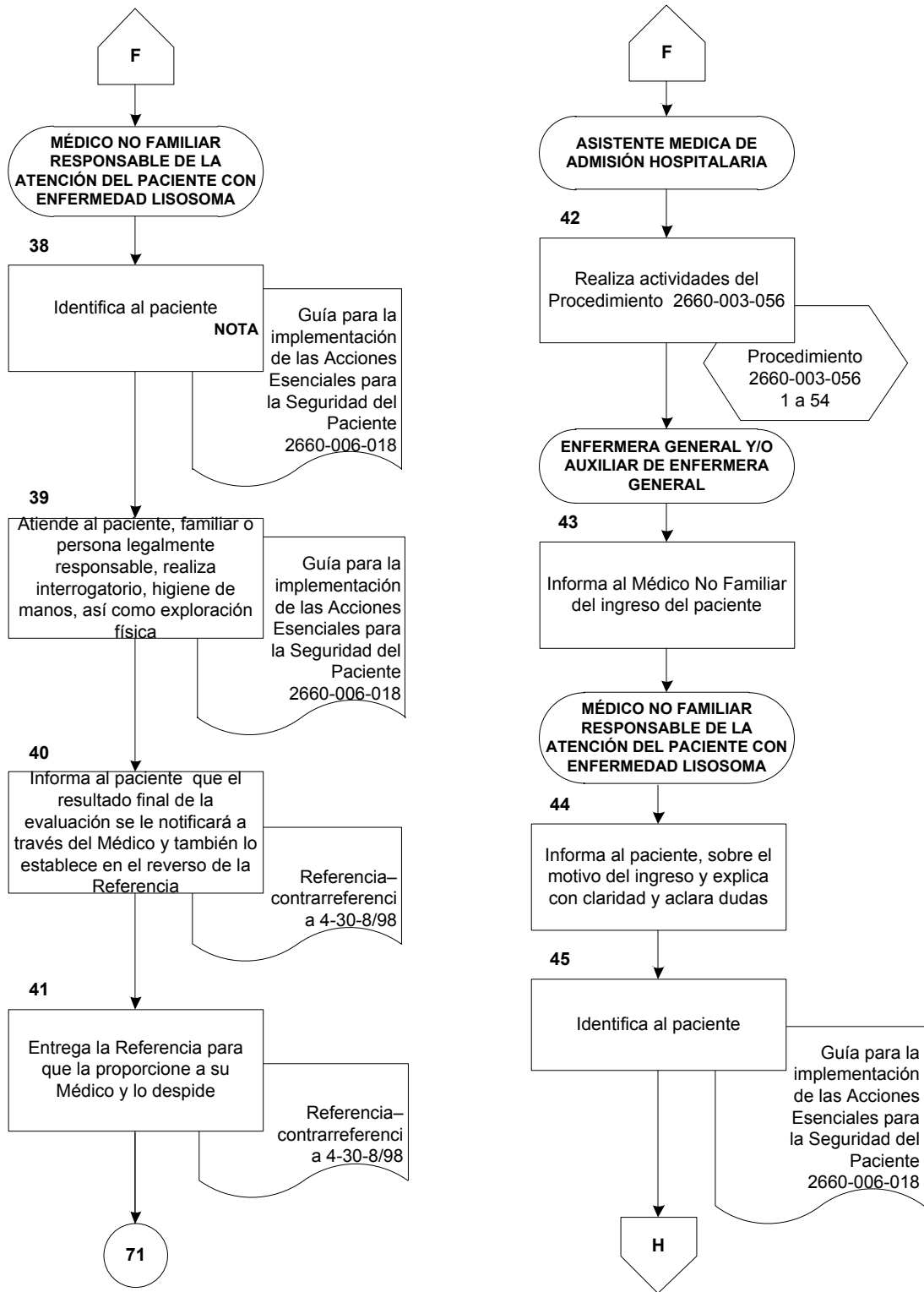


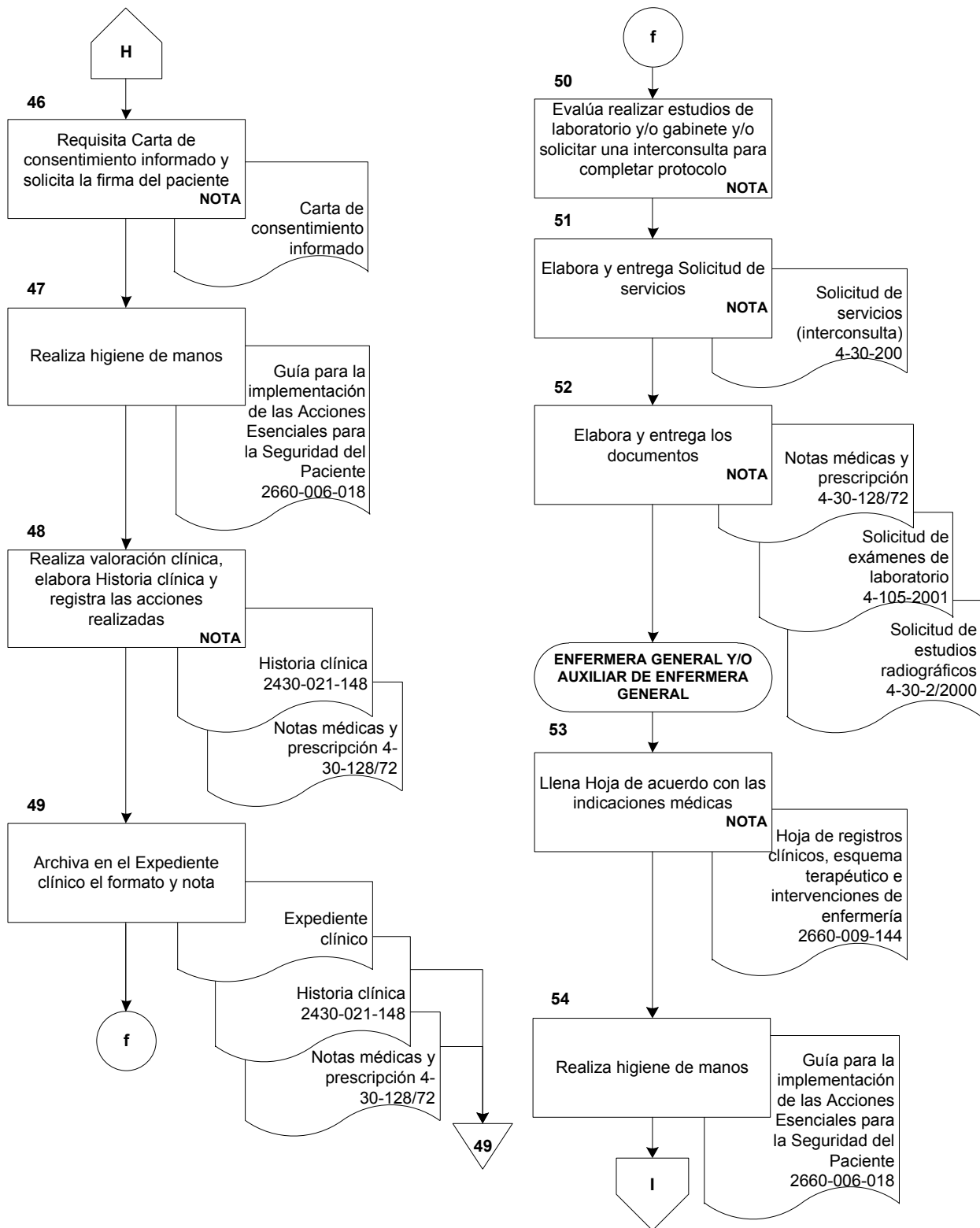


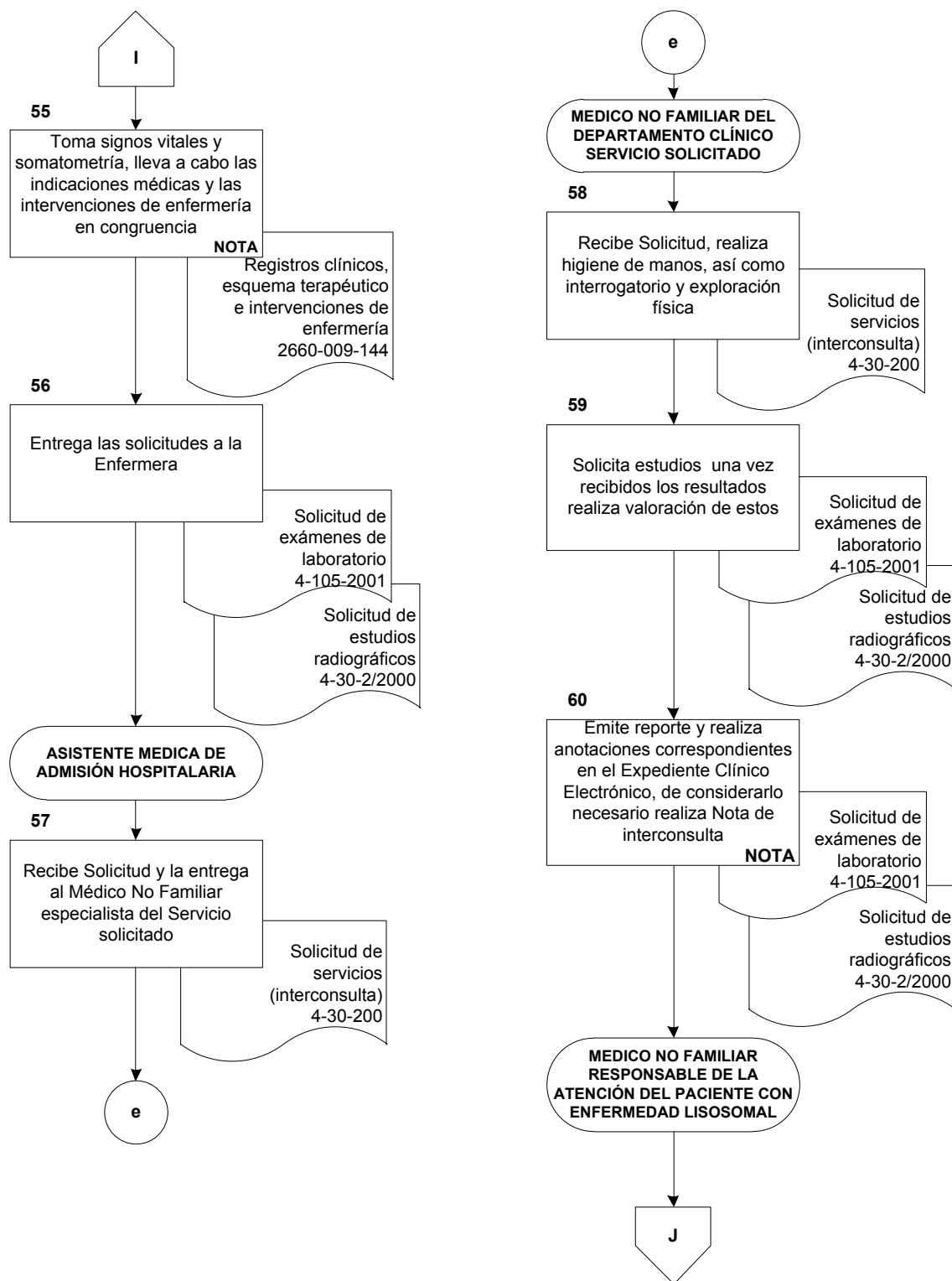


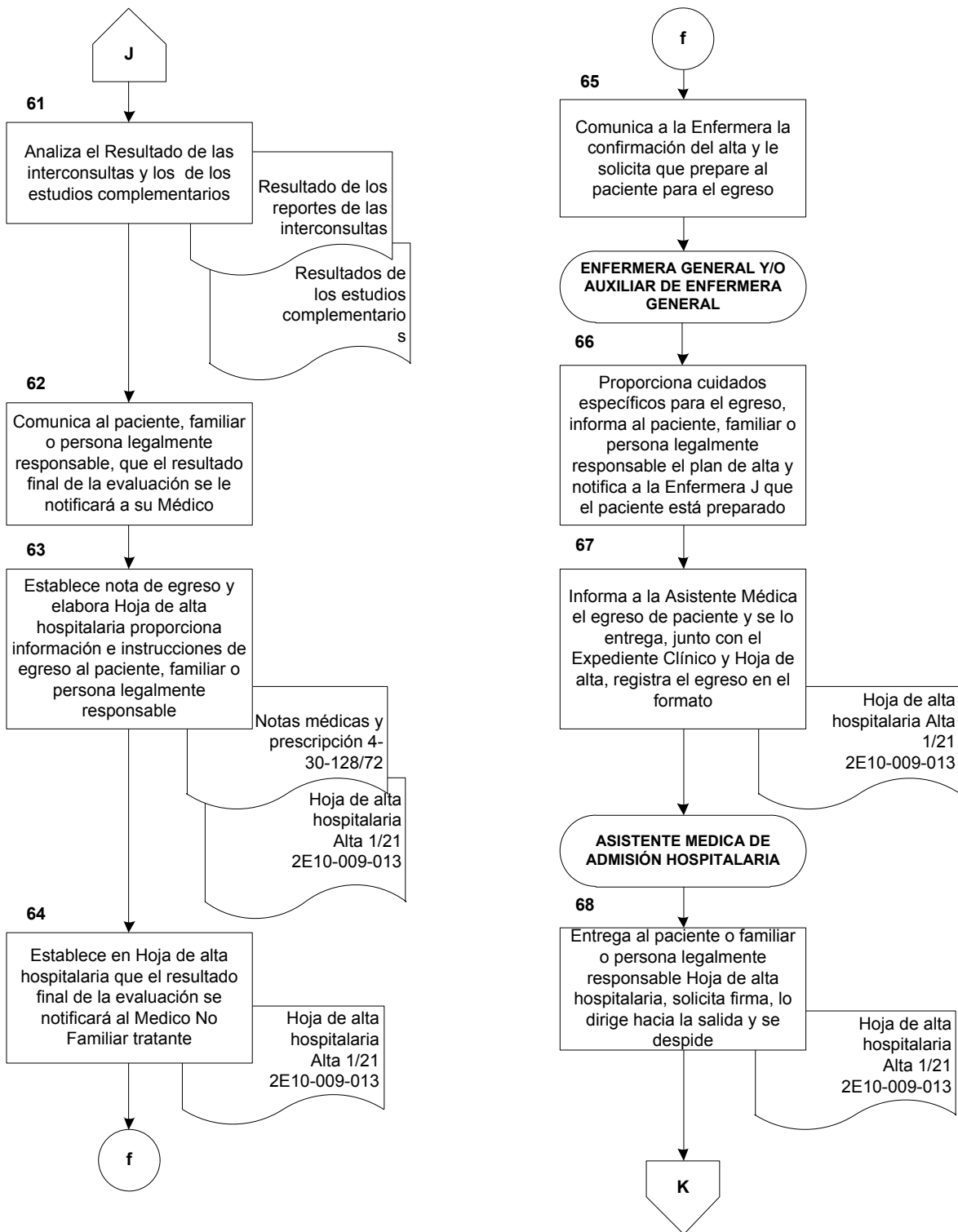


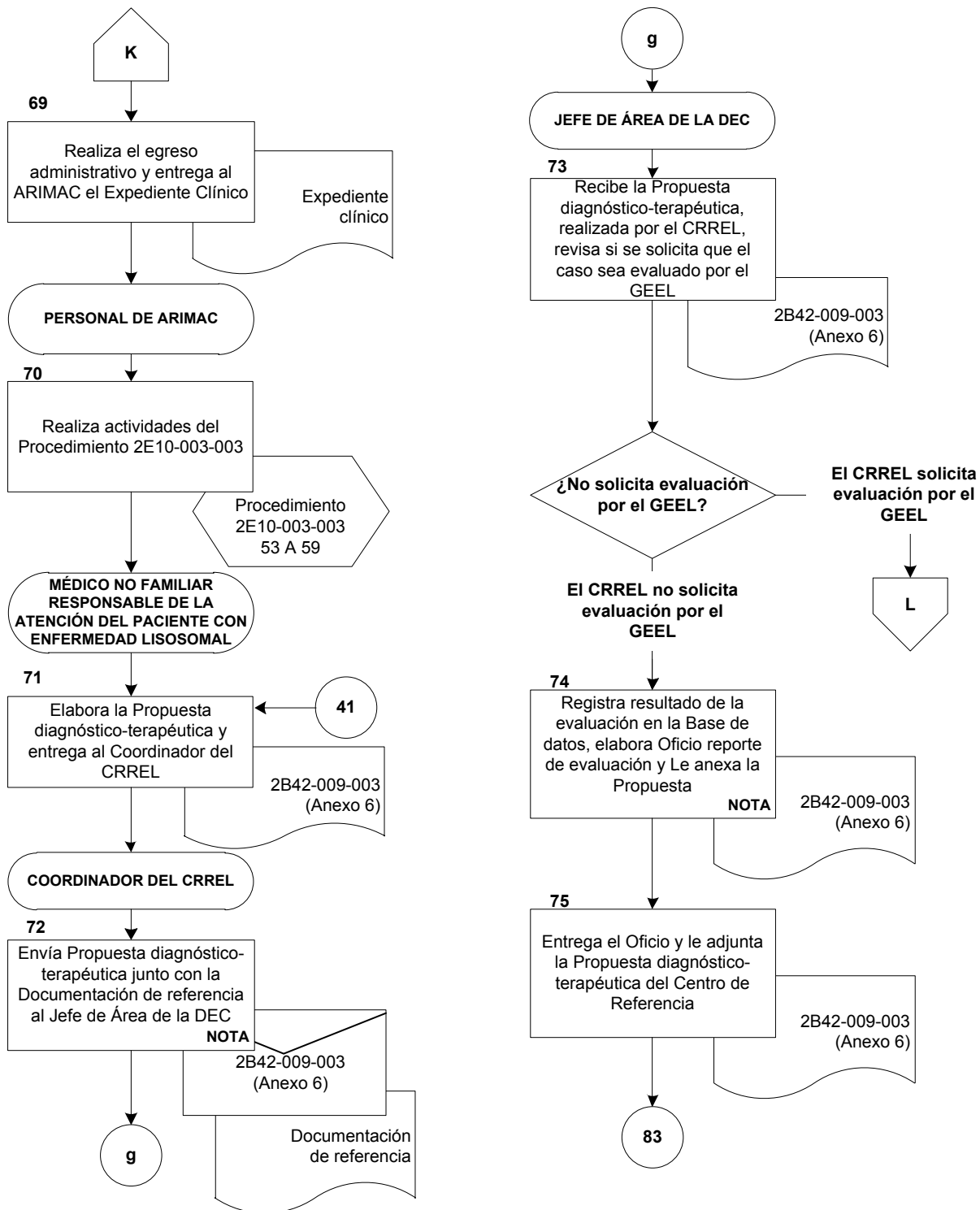


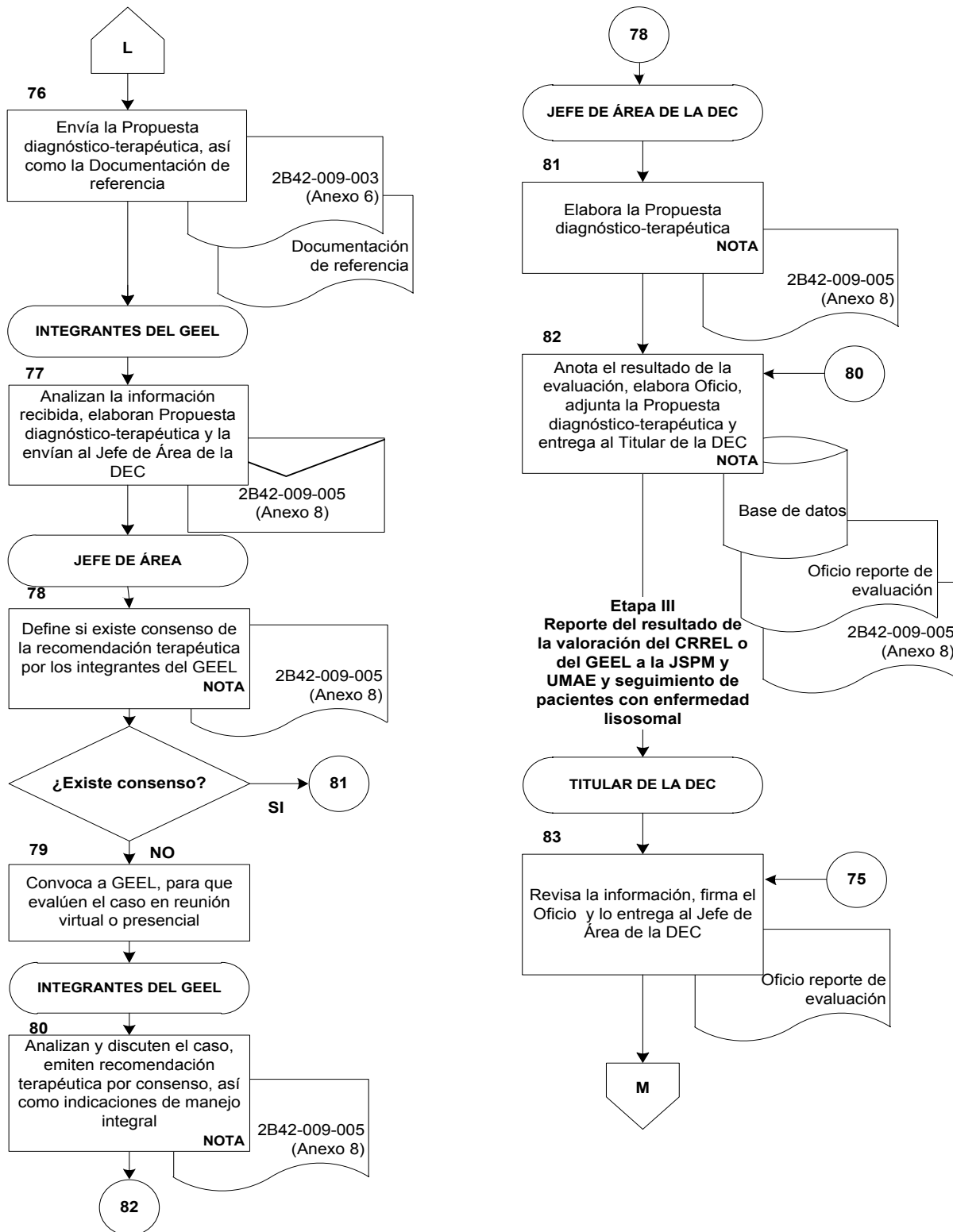


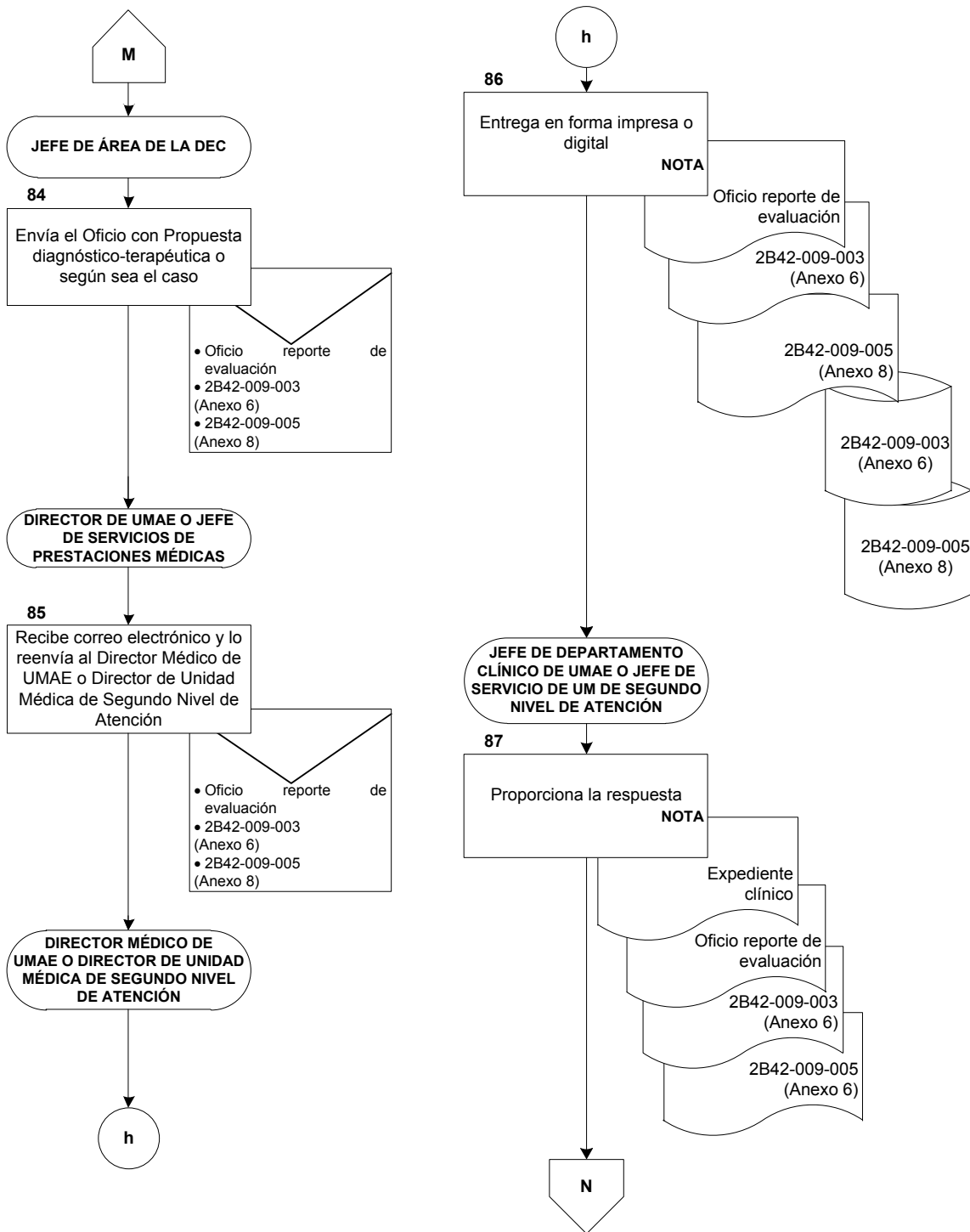




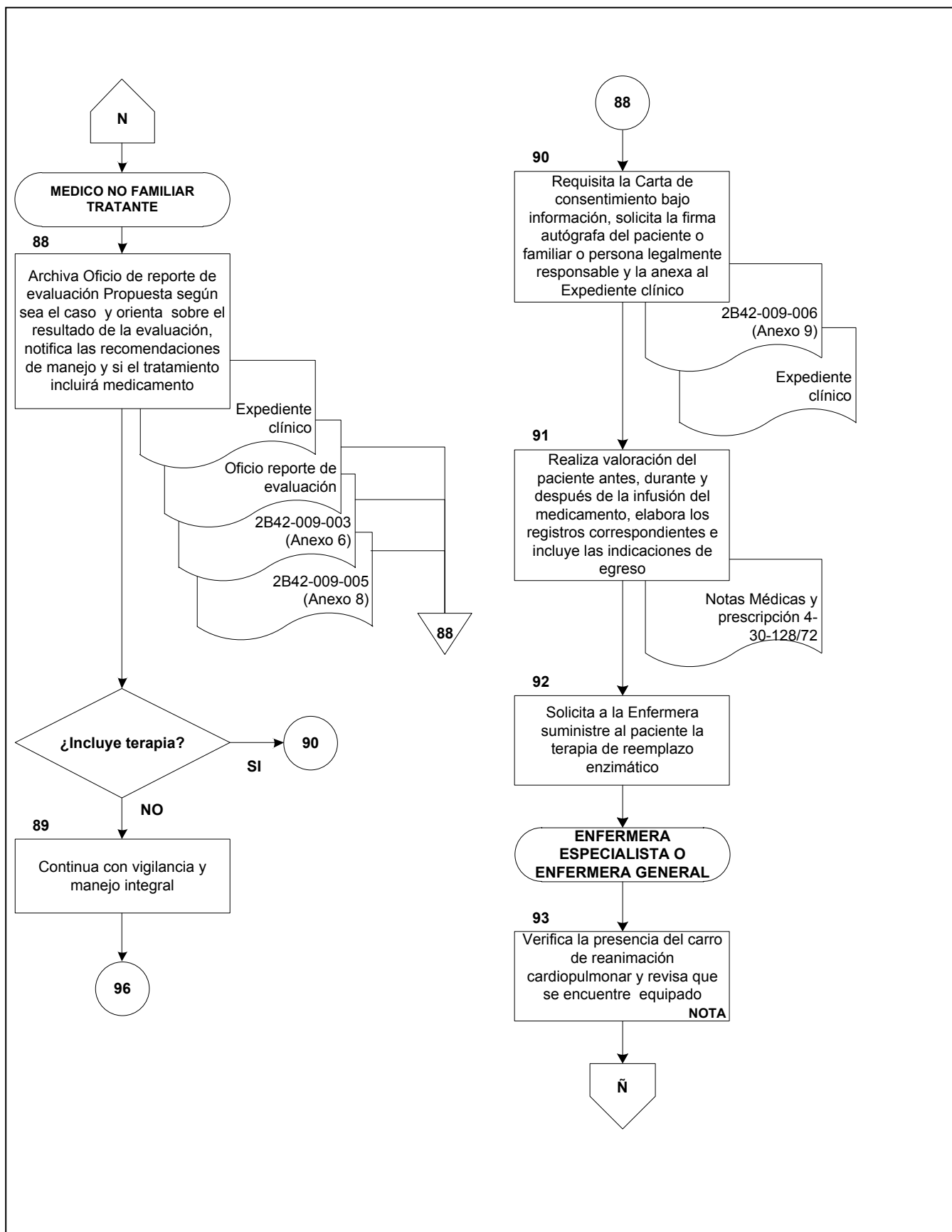


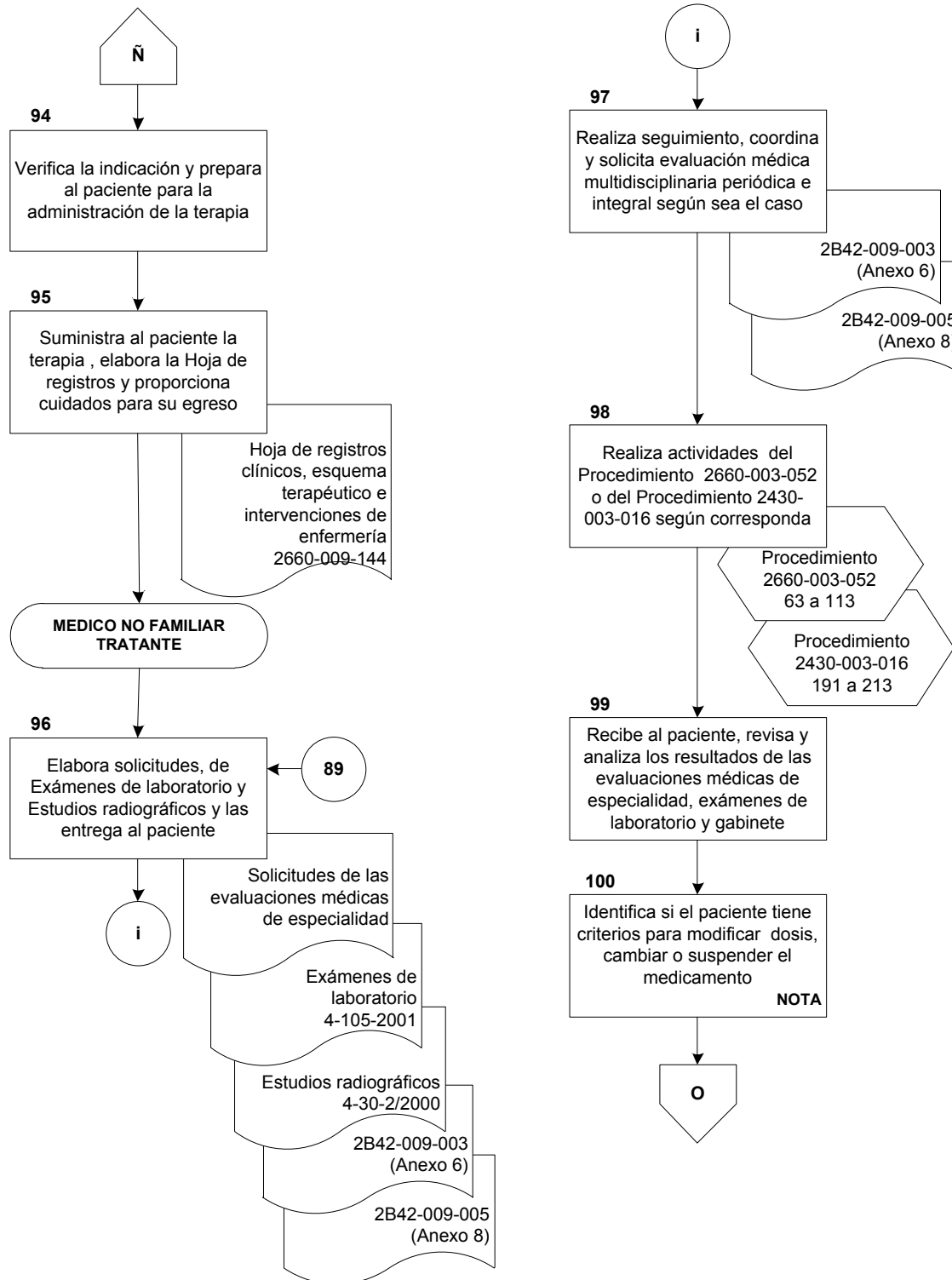


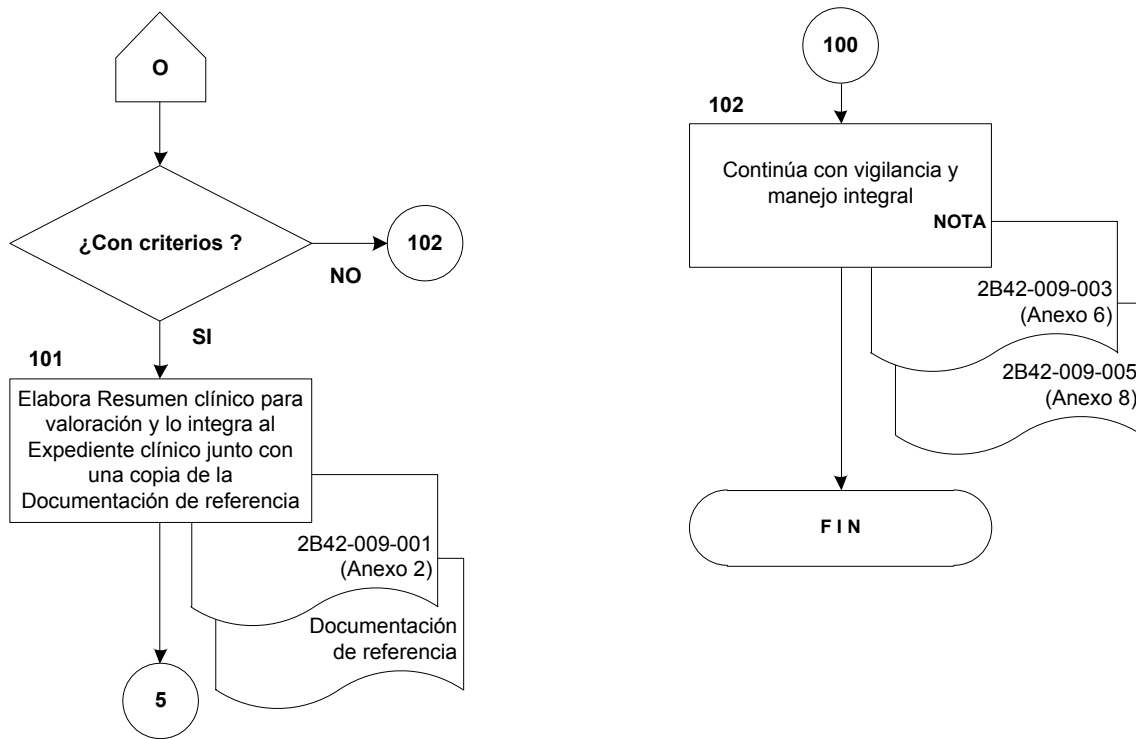














**ANEXO 1**

**Lineamientos de operación del Centro de Referencia Regional de Enfermedades  
Lisosomales y Grupo de Expertos en Enfermedades Lisosomales  
2B42-013-001**



## Lineamiento de operación del Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales y Grupo de Expertos en Enfermedades Lisosomales

### Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales

#### Objetivo

Promover y aplicar las mejores prácticas médicas para la evaluación y tratamiento de pacientes con enfermedad lisosomal, mediante un enfoque de atención integral y multidisciplinario.

#### Conformación

1. Los Centros de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales (CRREL) se integrarán con médicos no familiares que laboren en Unidades Médicas de Alta Especialidad del Instituto Mexicano del Seguro Social.
2. Se considerarán como “Centros de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales” a las siguientes Unidades Médicas de Alta Especialidad:
  - Hospital de Especialidades Dr. Antonio Fraga Mouret del Centro Médico Nacional “La Raza”.
  - Hospital General “Dr. Gaudencio González Garza” del Centro Médico Nacional “La Raza”.
  - Hospital de Especialidades “Dr. Bernardo Sepúlveda Gutiérrez” del Centro Médico Nacional Siglo XXI.
  - Hospital de Pediatría “Dr. Silvestre Frenk Freund” del Centro Médico Nacional Siglo XXI.
  - Hospital de Especialidades no. 71, Torreón Coahuila.
  - Hospital de Especialidades no. 1 del Centro Médico Nacional del Bajío, León Guanajuato.
  - Hospital de Ginecopediatría no. 48 del Centro Médico Nacional del Bajío, León Guanajuato.
  - Hospital de Especialidades Lic. Ignacio García Téllez del Centro Médico Nacional de Occidente.
  - Hospital de Pediatría del Centro Médico Nacional de Occidente, Guadalajara Jalisco.
  - Hospital de Especialidades no. 25 del Centro Médico Nacional del Noreste, Monterrey Nuevo León.
  - Hospital de Especialidades Centro Médico Nacional “Manuel Ávila Camacho” Puebla, Puebla.
  - Hospital de Especialidades no. 2 “Lic. Luis Donaldo Colosio Murrieta” del Centro Médico Nacional del Noroeste, Ciudad Obregón Sonora.
  - Hospital de Especialidades no. 14 del Centro Médico Nacional “Adolfo Ruíz Cortines” Veracruz, Ver.
  - Hospital de Especialidades Ignacio García Téllez de Mérida Yucatán.
3. Se designará un responsable (Coordinador) instruido por el Titular de la Unidad Médica de Alta Especialidad, a fin de coordinar el desarrollo de las actividades.



## Referencia al CRREL

La referencia a los CRREL se llevará a cabo de acuerdo con la normativa de regionalización vigente en el Instituto y conforme a su cartera de servicios.

## Funciones del CRREL

1. Proporcionar atención médica con enfoque de una evaluación estandarizada y multidisciplinaria a pacientes con enfermedades lisosomales, con base en la mejor evidencia científica disponible.
2. Identificar la extensión de la enfermedad y su progresión mediante:
  - a) Evaluación presencial del paciente para llevar a cabo interrogatorio y exploración física dirigidos a síntomas y signos propios de la enfermedad lisosomal, así como, los de la afección de órganos blanco.
  - b) Análisis e integración de los resultados de las evaluaciones realizadas por los diferentes especialistas y estudios de laboratorio y/o gabinete.
3. Reconocer necesidades individuales de atención.
4. Orientar y aconsejar al paciente y/o padres o tutores legalmente responsables, para fomentar el correcto apego a la atención multidisciplinaria y tratamiento de las comorbilidades.
5. Emitir recomendaciones para que las unidades hospitalarias tratantes lleven a cabo el seguimiento integral y multidisciplinario del paciente con enfermedad lisosomal, con base en la mejor evidencia científica disponible.
6. Realizar propuestas sobre el uso (inicio, modificación en la dosis, cambio, continuidad y/o suspensión) de medicamentos de reemplazo enzimático con base en la mejor evidencia científica disponible.
7. Someter a consideración del GEEL los casos de pacientes en las siguientes situaciones:
  - a) Duda diagnóstica,
  - b) Propuesta de inicio, modificación en la dosis, cambio, continuidad o suspensión de medicamentos de reemplazo enzimático y
  - c) Otras condiciones en que considere pertinente su evaluación.
8. Elaborar un reporte por escrito del resultado del análisis de la evaluación realizada y remitirlo mediante correo electrónico a la División de Excelencia Clínica.

## Funciones del Coordinador del CRREL

1. Estructurar el CRREL.
2. Organizar en la UMAE las evaluaciones multidisciplinarias de los pacientes con enfermedad lisosomal, cuando la evaluación se otorgue en modalidad hospitalaria y de acuerdo con la condición clínica de cada paciente.
3. Evaluar al paciente con enfermedad lisosomal o designar al Médico no Familiar responsable de la evaluación del paciente en el CRREL.
4. Vincular la información relacionada con la valoración del paciente con enfermedad lisosomal con la Jefatura de Servicios de Prestaciones Médicas, Dirección de UMAE y División de Excelencia Clínica.

2B42-013-001



5. Asistir a reuniones virtuales o presenciales convocadas por la División de Excelencia Clínica.

#### **Evaluación del paciente en el CRREL**

1. Se llevará a cabo en las instalaciones y con la infraestructura disponible en la UMAE del Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales, acorde con su cartera de servicios.
2. Se considerará la valoración de los pacientes de acuerdo con el grupo etario en las siguientes modalidades:
  - a) Menores de 18 años preferentemente mediante evaluación hospitalaria, por la posibilidad de contar en un centro de tercer nivel de atención con los subespecialistas en pediatría que se requieran.
  - b) Mayores de 18 años preferentemente se atenderán en forma ambulatoria en consultorio médico de Consulta Externa.

#### **Grupo de Expertos en Enfermedades Lisosomales (GEEL)**

##### **Objetivo**

Analizar a través de grupos de expertos, los casos de pacientes con enfermedad lisosomal sometidos a evaluación por los CRREL, con la finalidad de que los pacientes reciban un manejo integral del padecimiento y se valide la prescripción de medicamentos de reemplazo enzimático.

#### **Conformación del Grupo de Expertos en Enfermedades Lisosomales**

1. Se integrará con médicos especialistas que laboren en unidades médicas
2. de segundo o tercer nivel de atención del Instituto Mexicano del Seguro Social, que participen en los procesos de atención de pacientes con enfermedades lisosomales.
3. Para formar parte del GEEL los médicos contarán con las siguientes características:
  - a) Alta calidad humana y profesional.
  - b) Honestidad y probidad.
  - c) Presentar disposición voluntaria para efectuar el trabajo.
  - d) Contar con conocimiento en el diagnóstico y tratamiento de pacientes con enfermedades lisosomales.
  - e) Ser considerado como experto por sus homólogos.
4. Con la finalidad de realizar valoraciones específicas de acuerdo con los tipos de enfermedades lisosomales más frecuentes se dividen en 3 grupos:
  - a) Grupo de Expertos en Enfermedad de Gaucher.
  - b) Grupo de Expertos en Enfermedad de Fabry.
  - c) Grupo de Expertos en Mucopolisacaridosis y Enfermedad de Pompe.
5. De acuerdo con las necesidades de atención médica identificadas por el Instituto, en caso de considerarlo necesario, se realizarán los esfuerzos requeridos para la integración de Grupos de Expertos de otras enfermedades lisosomales.



### **Funciones de los integrantes del Grupo de Expertos en Enfermedades Lisosomales**

1. Analizar las evaluaciones multidisciplinarias, estudios de laboratorio y/o gabinete, así como las propuestas diagnóstico-terapéuticas de los CRREL, de los casos de pacientes con enfermedades lisosomales sometidos a su consideración por los CRREL.
2. Realizar recomendaciones para que las unidades tratantes lleven a cabo seguimiento y tratamiento integral y multidisciplinario de los pacientes con enfermedades lisosomales.
3. Validar la prescripción (inicio, modificación en la dosis, cambio, continuidad y/o suspensión) de medicamentos de reemplazo enzimático, con base en la mejor evidencia científica disponible.
4. Elaborar un reporte por escrito del resultado del análisis de su evaluación y remitirlo mediante correo electrónico a la División de Excelencia Clínica.
5. Asistir a las reuniones virtuales o presenciales convocadas por la División de Excelencia Clínica.

### **Coordinación de los Centros de Referencia Regional y Grupos de Expertos en Enfermedades Lisosomales**

La Dirección de Prestaciones Médicas, a través de la División de Excelencia Clínica de la Coordinación de Innovación en Salud, será la responsable de la coordinación de los Centros de Referencia Regional y Grupos de Expertos en Enfermedades Lisosomales.

### **Disposiciones generales**

1. Los integrantes del CRREL y de los GEEL firmarán “Carta de no conflicto de interés”, clave 2B42-022-001 (Anexo 10) y “Carta de confidencialidad”, clave 2B42-022-002 (Anexo 11) una vez al año.
2. De acuerdo con su cartera de servicios y normativa de regionalización vigentes, el CRREL se apoyará en otras unidades hospitalarias del Instituto para que al paciente se le realicen las evaluaciones médicas y estudios de laboratorio y/o gabinete que se requieran para su atención.
3. La atención médica proporcionada en los CRREL, se tratará de otorgar en un solo día en la medida de lo posible.
4. El Coordinador del CRREL tendrá la facultad de:
  - a) Solicitar a las unidades hospitalarias tratantes que el paciente sea enviado a su evaluación con las valoraciones médicas y estudios de laboratorio y/o gabinete que justificadamente considere necesarios para su atención, en concordancia con la normativa de regionalización vigente.
  - b) Programar la evaluación de los pacientes con enfermedad lisosomal que se encuentren en seguimiento.
5. Las evaluaciones multidisciplinarias, así como los estudios de laboratorio y gabinete realizados por las unidades tratantes, serán utilizados por el CRREL evitando duplicación y optimizando tiempos, solamente se repetirán los estudios en forma justificada.

2B42-013-001





6. La responsabilidad de llevar a cabo y concretar las recomendaciones para el seguimiento, tratamiento integral y multidisciplinario del paciente, será de la unidad hospitalaria tratante y de los especialistas involucrados en la atención directa del paciente.
7. La evaluación presencial de un paciente en el CRREL se podrá omitir cuando sus condiciones clínicas impidan que se desplace de su localidad de origen al CRREL; en estas circunstancias el caso será analizado por el CRREL y/o GEEL si la unidad hospitalaria tratante proporciona toda la documentación de referencia requerida para su valoración.
8. Cuando no se cuente con grupo de expertos de una enfermedad lisosomal en particular, la evaluación del paciente y las recomendaciones para el seguimiento multidisciplinario y manejo integral del paciente se emitirán a través del CRREL.



**ANEXO 2**

**Resumen clínico para valoración médica en el Centro de Referencia Regional de  
Enfermedades Lisosomales  
2B42-009-001**



**DIRECCIÓN DE PRESTACIONES MÉDICAS**  
**UNIDAD DE PLANEACIÓN E INNOVACIÓN EN SALUD**  
**COORDINACIÓN DE INNOVACIÓN EN SALUD**  
**DIVISIÓN DE EXCELENCIA CLÍNICA**

**Resumen clínico para valoración médica en el Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales**

Fecha de la solicitud: \_\_\_\_ día / \_\_\_\_ mes / \_\_\_\_ año (1)

Identificación de la unidad hospitalaria

OOAD O UMAE: (2)  
Unidad hospitalaria (nombre y localidad): (3)  
Servicio tratante: (4)  
Nombre del médico tratante: (5)

Identificación del paciente

Nombre: (6)  
Número de seguridad social: (7)  
Fecha de nacimiento: (8)  
Edad: (9)  
Sexo: (10)      Peso: (11)      Talla: (12)

Resumen clínico

Antecedentes heredofamiliares (13)  
Antecedentes personales no patológicos. (14)  
Antecedentes personales patológicos. (15)  
Padecimiento actual (16)  
Exploración física (17)  
Reporte de evaluaciones multidisciplinarias (18)  
Reporte de estudios de laboratorio (19)  
Reporte de estudios de gabinete (20)  
Resultado de la determinación de actividad enzimática. (21)  
Resultado del estudio molecular (22)  
Diagnósticos (23)  
Tratamiento (24)  
Observaciones (25)

Médico tratante

Nombre (26)      Matricula (27)

2B42-009-001



**ANEXO 2**  
**Resumen clínico para valoración médica en el Centro de Referencia Regional de**  
**Enfermedades Lisosomales**  
**INSTRUCTIVO DE LLENADO**

<b>N o</b>	<b>DATO</b>	<b>ANOTAR</b>
1	Fecha de la solicitud	El día, mes y año correspondientes a la fecha en que la Unidad Hospitalaria solicita la valoración del paciente, en números arábigos, en el caso de estar conformados solamente por una unidad se agregará un cero "0" a la izquierda.
2	OOAD o UMAE	El nombre del Órgano de Operación Administrativa Desconcentrado o UMAE correspondiente.
3	Unidad Médica Hospitalaria	El tipo, número de unidad hospitalaria, responsable de la atención médica que solicitó la evaluación del paciente, y nombre de la localidad de la entidad federativa en que se encuentra.
4	Servicio tratante	El nombre del servicio de la Unidad Hospitalaria en el que recibe atención médica el paciente.
5	Nombre del médico tratante	El nombre (s), apellido paterno y apellido materno del médico responsable del paciente en la Unidad Hospitalaria tratante.
6	Nombre	El nombre completo del paciente, iniciando con los apellidos paterno, materno y nombre (s). El dato deberá transcribirse de la documentación con que se recibe al paciente.
7	Número de Seguridad Social	El número de seguridad social del paciente con los dígitos (números y letras) que conforman el agregado al número de seguridad social del paciente. El dato deberá transcribirse de la documentación con que se recibe al paciente.
8	Fecha de nacimiento	El día, mes y año en que nació el paciente.
9	Edad	Los años o meses o días correspondientes a la edad del paciente.

2B42-009-001



## ANEXO 2

### Resumen clínico para valoración médica en el Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales INSTRUCTIVO DE LLENADO

<b>N o</b>	<b>DATO</b>	<b>ANOTAR</b>
10	Sexo	El sexo (género) que corresponda al paciente: masculino o femenino.
11	Peso	El peso del paciente en kilogramos.
12	Talla	La talla del paciente en centímetros.
13	Antecedentes heredo familiares	Los antecedentes familiares que se consideren de importancia para la Enfermedad Lisosomal como: consanguinidad, etnia de origen, antecedente familiar de Enfermedad Lisosomal.
14	Antecedentes personales no patológicos	Los antecedentes de desarrollo psicomotor.
15	Antecedentes personales patológicos	El nombre de la (s) enfermedad (es) de importancia que coexistan con la Enfermedad Lisosomal.
16	Padecimiento actual	La edad de inicio de los síntomas o la edad de diagnóstico de la Enfermedad Lisosomal, así como la evolución en el tiempo, de las manifestaciones clínicas.
17	Exploración física	Los datos clínicos encontrados durante la exploración física del paciente que sean de utilidad para fundamentar el diagnóstico de la Enfermedad Lisosomal.
18	Reporte de evaluaciones multidisciplinarias	El reporte de las valoraciones realizadas por las diferentes especialidades que hayan intervenido en la evaluación multisistémica del paciente.
19	Reporte de estudios de laboratorio	La fecha, el nombre y el resultado del (los) estudio (s) de laboratorio que sea (n) de utilidad para establecer la magnitud de la afección de la Enfermedad Lisosomal.
20	Reporte de estudios de gabinete	La fecha, el nombre y el resultado del (los) estudio (s) de gabinete que sea (n) de utilidad para establecer la magnitud de la afección de la Enfermedad Lisosomal.

2B42-009-001



**ANEXO 2**  
**Resumen clínico para valoración médica en el Centro de Referencia Regional de**  
**Enfermedades Lisosomales**  
**INSTRUCTIVO DE LLENADO**

<b>No</b>	<b>DATO</b>	<b>ANOTAR</b>
21	Resultado de la determinación de actividad enzimática	La fecha, el nombre del laboratorio, así como la técnica utilizada (papel filtro, plasma, leucocitos, cultivo de fibroblastos) para la determinación de actividad enzimática relacionada con la Enfermedad Lisosomal.
22	Resultado del estudio molecular	La fecha, el resultado y el nombre del laboratorio en que se realizó el estudio molecular relacionado con la Enfermedad Lisosomal.
23	Diagnósticos	El nombre específico de la Enfermedad Lisosomal que presenta el paciente y el de las entidades nosológicas que se integraron en la evaluación.
24	Tratamientos	El nombre del (los) medicamento (s) o medida (s) terapéutica (s), incluyendo a la terapia de remplazo enzimático si es el caso, que recibe el paciente, dosis y vía de administración, numerados con letra A, B, C, D...M.
25	Observaciones	La información complementaria de mayor relevancia que se considere necesario notificar a la Clínica de Referencia Nacional
26	Nombre	El nombre (s), apellido paterno, apellido materno del médico responsable del paciente
27	Matrícula	El número que identifica al trabajador en el catálogo de personal del IMSS

2B42-009-001



**ANEXO 3**

**Evaluaciones médicas y estudios específicos de la enfermedad lisosomal  
2B42-022-003**



## Evaluaciones médicas y estudios específicos de la enfermedad lisosomal

**TABLA 1. Enfermedad de Gaucher**

<b>Evaluaciones Médicas</b>	
<b>Especialidad</b>	<b>Datos indispensables para reportar</b>
Hematología, Medicina Interna o Pediatría	Síntomas y signos Anemia. Hemorragias. Dolor óseo: localización, intensidad, periodicidad. Crisis óseas Tamaño clínico de hígado y bazo
Neurología	Síntomas o signos de afección neuropática
*Genética	Consejería genética de riesgo de recurrencia de la EL
*Nutrición	Prevención y/o tratamiento de desnutrición, sobrepeso y obesidad
Otros	De acuerdo con comorbilidad específica de cada paciente
<b>Estudios de laboratorio y gabinete</b>	
<b>Estudio</b>	<b>Observaciones especiales y/o datos indispensables a reportar</b>
Biometría hemática completa	Hemoglobina Hematocrito Volumen corpuscular medio (VCM) Concentración media de hemoglobina (CMHb) Ancho de distribución del eritrocito (ADE) Formula blanca con cuenta total de leucocitos y la diferencial Cuenta plaquetaria
Química sanguínea con pruebas de funcionamiento hepáticas	Glucosa Urea Creatinina Triglicéridos Colesterol Albumina Bilirrubinas Globulinas Aspartato aminotransferasa Aspartato alaninotransferasa Fosfatasa alcalina Gama glutamil transpeptidasa Tiempo de protrombina Tiempo de tromboplastina parcial activada
Biomarcador	Quitotriosidasa y/o Lyso Gb1 (los controles de seguimiento deben ser comparables con los basales).
Estudio de imagen de hígado y bazo (ultrasonido, tomografía computarizada o resonancia magnética nuclear)	Reporte de volumen o tamaño del órgano. Los controles de seguimiento deben ser comparables con los basales.
Densitometría ósea de columna lumbar y cadera	A partir de los 15 años
Resonancia magnética nuclear de columna lumbar y cadera	Secuencia T1 y T2 con supresión grasa
*Pueden enviarse en los primeros 2 meses después de haber sido sometido a evaluación en el Centro de Referencia Regional	

2B42-022-003





**TABLA 2. Enfermedad de Fabry**

<b>Evaluaciones Médicas</b>	
<b>Especialidad</b>	<b>Datos indispensables para reportar</b>
Neurología	Eventos vasculares cerebrales Dolor neuropático (complementar en caso necesario con electromiografía)
Cardiología	Alteraciones de ritmo cardiaco Hipertrofia cardiaca
Nefrología	Función renal Albuminuria y/o proteinuria En caso de sustitución de función renal informe de: – Modalidad de la terapia y si cumple metas de control de la terapia – Estatus de protocolo de trasplante renal En caso de trasplante renal informe del estado funcional del injerto.
*Oftalmología	Cornea verticilata (examen con lámpara de hendidura)
*Audiología	Cortipatía e hipoacusia
*Dermatología	Angioqueratomas
*Gastroenterología	Trastornos de motilidad intestinal
*Nutrición	Prevención y/o tratamiento de desnutrición, sobrepeso y obesidad
*Genética	Consejería genética de riesgo de recurrencia de la EL
*Psiquiatría	Depresión y ansiedad
Otros	De acuerdo con comorbilidad específica de cada paciente
<b>Estudios de laboratorio y gabinete</b>	
<b>Estudio</b>	<b>Observaciones especiales y/o datos indispensables a reportar</b>
Biometría hemática	Ninguna
Glucosa	Ninguna
Creatinina	Ninguna
Urea	Ninguna
*Perfil tiroideo	Ninguna
Examen general de orina	Densidad, albumina, sedimento (cruces de Malta)
Albuminuria en orina de 24 horas	Si es positivo el resultado se requieren dos muestras analizadas que se repitan con diferencia de 1 a 2 semanas dentro de los siguientes 3 meses
Depuración de creatinina en orina de 24 horas	Si es anormal el resultado, se requieren al menos dos estimaciones en un período mínimo de 3 meses
Biomarcador sérico y urinario	Lyso GL3, GL3 sérico y GL3 urinario Los controles de seguimiento deben ser comparables con los basales.
Radiografía de tórax PA	Se envía con el paciente el día de la evaluación
Electrocardiograma	Se envía con el paciente el día de la evaluación
Ultrasonido renal con rastreo Doppler	Tamaño de ambos riñones
Ecocardiograma	Reporte específico de medidas de: pared posterior de ventrículo izquierdo (PPVI), septum interventricular (SIV), fracción de eyección de ventrículo izquierdo (FEVI), masa ventricular y otros
*Audiometría	Ninguna
*Resonancia magnética de cráneo con gadolinio	Solo realizarla ante alteración clínica
*Serie esófago gastroduodenal y colon por enema	Solo realizarla ante alteración clínica
*Pueden enviarse en los primeros 3 meses después de haber sido sometido a evaluación en el Centro de Referencia Regional	

2B42-022-003



**TABLA 3. Mucopolisacaridosis**

<b>Evaluaciones Médicas</b>	
<b>Especialidad</b>	<b>Datos indispensables para reportar</b>
Pediatría, medicina Interna o reumatología	Arcos de movilidad Deformidad articular: articulaciones afectadas y grado de afección de la función. Tamaño clínico de hígado y bazo Aplicar instrumento para evaluar calidad de vida
Neumología	Deformidad torácica. Enfermedad restrictiva de vía aérea. Síndrome de apnea hipopnea del sueño. Soporte ventilatorio si es el caso
Neurología	Hidrocefalia Atrofia cerebral Compresión medular
Neuropsicología	Magnitud de discapacidad intelectual
Cardiología	Prueba de caminata de 6 minutos.
*Otorrinolaringología	Infección de vías aéreas superiores (número de cuadros al año) Corticopatía
*Oftalmología	Opacidad corneal
*Medicina de Rehabilitación	Arcos de movilidad, fuerza muscular, alteraciones en la sensibilidad, deformidades articulares, retardo en el neurodesarrollo, espasticidad, hipotonía, deformidad de columna, hipoacusia, limitación en la visión, alteración de la marcha, limitación o dificultad para realizar sus actividades básicas (caminar, ir al baño, asearse, comer), trastornos cognitivos, trastornos del sueño, dificultad para el habla o deglución, limitación para realizar actividad física o ejercicio (cansancio, disnea etc..).
*Ortopedia	Tipo de afección ortopédica y tratamiento
*Nutrición	Prevención y/o tratamiento de desnutrición, sobrepeso y obesidad
*Genética	Consejería genética de riesgo de recurrencia de la EL
Otros	De acuerdo con comorbilidad específica
<b>Estudios de laboratorio y gabinete</b>	
<b>Estudio</b>	<b>Observaciones especiales y/o datos indispensables a reportar</b>
Biomarcadores urinarios	Glucosaminoglicanos.
Estudio de imagen de hígado y bazo (ultrasonido, tomografía computarizada o resonancia magnética nuclear)	Realizar si esta clínicamente indicado Reporte de volumen o tamaño de los órganos. (los controles de seguimiento deben ser comparables con los basales)
Radiografía de columna cervical anteroposterior, lateral y neutra. Radiografía de tórax anteroposterior y lateral. Radiografía de cubito y radio. Radiografía de cadera AP Y lateral. Radiografía de columna lumbar AP y lateral Radiografía dorso palmar comparativa	Escoliosis, compresión cervical.
Ecocardiograma	Afección de válvulas cardíacas Fracción de eyección ventricular izquierda
Estudios de función pulmonar mediante espirometría simple	Capacidad vital forzada (CVF) Volumen espiratorio forzado en el primer segundo (VEF1).
Polisomnografía	Realizar si esta clínicamente indicado
Ultrasonido abdominal con medición de hígado y bazo.	Realizar si esta clínicamente indicado
*Resonancia magnética nuclear de encéfalo y columna (total).	Ninguna
*Audiometría	Ninguna
*Pueden enviarse en los primeros 3 meses después de haber sido sometido a evaluación en el Centro de Referencia Regional	



**TABLA 4. Enfermedad de Pompe**

<b>Evaluaciones Médicas</b>	
<b>Especialidad</b>	<b>Datos indispensables para reportar</b>
Neurología	Escala de fuerza muscular modificada del Medical Research Council (MRC) Escala de Walton-Gardner-Medwin (Escala de medida del estado funcional)
Neumología	Enfermedad pulmonar restrictiva Síndrome de apnea hipopnea del sueño. Soporte ventilatorio si es el caso.
Cardiología	Prueba de caminata de 6 minutos.
*Endocrinología	Investigar en forma dirigida hipotiroidismo.
*Medicina de Rehabilitación	Arcos de movilidad, fuerza muscular, tono muscular (espasticidad, hipotonía) alteraciones en la sensibilidad, retardo en el neurodesarrollo, deformidad de columna, alteración de la marcha, limitación o dificultad para realizar sus actividades básicas (caminar, ir al baño, asearse, comer), limitación para realizar actividad física o ejercicio (fatiga, disnea), trastornos cognitivos, trastornos del sueño, dificultad para el habla o deglución, ansiedad, depresión, uso y/o enseñanza de ayudas técnicas.
*Gastroenterología	Investigar en forma dirigida trastornos de deglución
*Nutrición	Prevención y/o tratamiento de desnutrición, sobrepeso y obesidad
*Genética	Consejería genética de riesgo de recurrencia de la EL
Otros	De acuerdo con comorbilidad específica
<b>Estudios de laboratorio y gabinete</b>	
<b>Estudio</b>	<b>Observaciones especiales y/o datos indispensables a reportar</b>
Enzimas musculares	Creatinfosfoquinasa
Pruebas de función tiroidea.	Ninguna.
Calcio sérico, calcio y fosforo urinarios, niveles séricos 25 hidrox D y fosfatasa alcalina	Ninguna.
Radiografía de tórax anteroposterior y lateral.	Ninguna.
Radiografía AP y lateral de columna toracolumbar	Ninguna.
Electrocardiograma	Trastornos del ritmo
Ecocardiograma	Fracción de eyección ventricular izquierda.
Estudios de función pulmonar mediante espirometría simple	Capacidad Vital Forzada (CVF) en bipedestación y sedestación. Manometría: Presión Inspiratoria Máxima (PIM) y Presión Espiratoria Máxima (PEM).
Polisomnografía	Realizar en caso de sospecha de apnea obstructiva del sueño o hipoventilación nocturna
Densitometría ósea	Realizar en pacientes con Enfermedad de Pompe de inicio tardío sintomáticos.
*Pueden enviarse en los primeros 3 meses después de haber sido sometido a evaluación en el Centro de Referencia Regional	



**ANEXO 4**

**Información general para pacientes derechohabientes del  
Instituto Mexicano del Seguro Social con posible enfermedad lisosomal  
2B42-022-004**



## Información general para derechohabientes del Instituto Mexicano del Seguro Social con posible enfermedad lisosomal

### Presentación

Este documento está dirigido a personas que tienen alguna enfermedad lisosomal, a sus familiares y a quienes las cuidan cuando resulta necesario, la información que se proporciona le ayudará a conocer mejor la enfermedad y su proceso de atención en el Instituto Mexicano del Seguro Social (IMSS). El contenido se basa en información publicada en la literatura científica médica mundial, las referencias bibliográficas se encuentran en la parte final del texto y usted puede consultarlas a través de internet.

La información le será explicada por el personal médico que lo atiende en su Unidad Hospitalaria tratante y en el Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales, si tiene dudas podrá consultarlas con ellos. Si bien la información se basa en literatura médica científica, se evitan términos técnicos y se expone de una forma que permite que la lectura sea ágil y accesible para el público en general.

### 1. Enfermedades Raras

#### 1.1 ¿Que son las enfermedades raras?

Las enfermedades lisosomales se consideran enfermedades raras por tratarse de problemas poco frecuentes ya que afectan a no más de 5 personas por cada 10,000 habitantes<sup>1</sup>. Las enfermedades raras con frecuencia son padecimientos que requieren esfuerzos especiales unificados para poder combatirlas, presentan una evolución prolongada y severa, afectan el funcionamiento de diversos órganos y suelen presentar síntomas muy complejos que dificultan su diagnóstico y reconocimiento<sup>2,3</sup>.

Parte del problema complejo que representan las enfermedades raras, deriva del hecho de que existen pocos pacientes de cada enfermedad rara y pocos profesionales con experiencia en el manejo de estos padecimientos.

#### 1.2 ¿Qué estrategias se utilizan en el mundo para mejorar la atención de las personas que presentan enfermedades raras?

Existen de 5 a 7 000 tipos de enfermedades raras<sup>3</sup>, debido a que son padecimientos complejos y diversos no existe una estrategia única y eficiente para abordarlas. La estrategia de control para una enfermedad rara específica depende de su naturaleza (genética o no genética), del conocimiento científico que se tiene de la enfermedad en particular, de las herramientas para diagnosticarlas o prevenirlas, así como de los tratamientos disponibles.



Diferentes países dentro y fuera de la Comunidad Europea<sup>4-8</sup> han adoptado como una de sus estrategias, la creación de Centros de Experiencia, los cuales están conformados por médicos con conocimiento científico y actualización sobre una enfermedad rara específica (por ejemplo, fibrosis quística) o sobre un grupo de enfermedades raras (por ejemplo, enfermedades metabólicas). Las tareas que desarrollan los Centros de Experiencia incluyen el seguimiento y aplicación de las mejores prácticas disponibles para el tratamiento y cuidados competentes del paciente.

## 2. Enfermedades Lisosomales

### 2.1 ¿Que son las Enfermedades Lisosomales?

Los lisosomas son estructuras que se encuentran dentro de las células del cuerpo y que contienen una colección de enzimas que transforman moléculas de gran tamaño a otras de menor tamaño. Las enfermedades lisosomales son consecuencia de cambios genéticos, que ocasionan que la actividad de alguna enzima lisosomal se encuentre disminuida o ausente. Estos defectos enzimáticos provocan acumulación de moléculas de gran tamaño dentro de los lisosomas de diversos órganos y tejidos, lo cual puede producir daño progresivo en los mismos<sup>9</sup>.

### 2.2 ¿Cuáles son los síntomas de las Enfermedades Lisosomales?

Existen cerca de 50 diferentes enfermedades lisosomales, las manifestaciones clínicas varían ampliamente entre los padecimientos, incluso los síntomas de una misma enfermedad pueden ser muy leves en una persona, pero muy graves en otra. Una característica que tienen todas las enfermedades lisosomales es que afectan diferentes órganos cuyo daño puede progresar, por eso es fundamental que en los pacientes con estos padecimientos se estudien los distintos órganos que podrían estar afectados para determinar su tratamiento.

### 2.3 ¿En qué consiste el tratamiento de las enfermedades lisosomales?

En general existen tres tipos de tratamiento: 1) Atención integral y cuidados de soporte 2) Trasplante de Células Hematopoyéticas Alogénicas y 3) Tratamiento de reemplazo enzimático. A continuación, se describen brevemente:

#### 2.3.1 Atención integral y cuidados de soporte

Debido a que las enfermedades lisosomales son complejas y se caracterizan por afectar diversos órganos, la parte más importante del tratamiento es llevar a cabo una atención integral de la enfermedad, es decir, realizar evaluaciones por las diferentes especialidades médicas que requiera cada paciente para proporcionar los cuidados de soporte.



La atención integral y los cuidados de soporte se deben proporcionar tanto a pacientes que reciben medicamentos de reemplazo enzimático como en quienes no lo requieren, el paciente debe asistir a sus citas con los diferentes especialistas y llevar a cabo los estudios que le sean solicitados lo cual permitirá detectar oportunamente la progresión de los síntomas o aparición de nuevos problemas que requieran un tratamiento específico, así mismo se mejora la calidad de vida y la sobrevivencia de los pacientes.

Los cuidados continuos o cuidados de soporte son las medidas y tratamientos que indican los diferentes especialistas, varían de acuerdo con los órganos afectados, el grado de daño<sup>9</sup> y controlan o mejoran los síntomas (por ejemplo, hipertensión arterial, crisis convulsivas) que son producidos por la enfermedad lisosomal y que no pueden ser aliviados con los medicamentos de reemplazo enzimático.

### 2.3.2 Trasplante de Células Hematopoyéticas Alogénicas

Con el trasplante de células hematopoyéticas alogénicas, se pretende que las células del donante migren a los órganos del paciente y liberen localmente la enzima deficiente. Este tratamiento tiene indicaciones muy precisas, por ejemplo, en los pacientes con Mucopolisacaridosis tipo I y solo cuando existen criterios para que se realice<sup>10</sup>.

### 2.3.3 Medicamentos de Reemplazo Enzimático

La terapia de reemplazo enzimático se refiere a la administración de un medicamento que intenta reemplazar la actividad de la enzima lisosomal que el paciente no produce por su propia cuenta<sup>9-10</sup>. El medicamento de reemplazo enzimático se administra a través de una vena por lo que, para recibirlo, el paciente debe acudir a una unidad hospitalaria una o dos veces a la semana dependiendo del tipo de enfermedad que padezca.

La decisión de utilizar un medicamento de reemplazo enzimático como parte del tratamiento de una enfermedad lisosomal, depende de la demostración del beneficio clínico que brindará al paciente y de sus efectos adversos. Los medicamentos de reemplazo enzimático no curan la enfermedad, lo que pueden producir algunos medicamentos es la mejoría de ciertos síntomas (no de todos), de acuerdo con el tipo de medicamento y expresión clínica de la enfermedad lisosomal cada paciente responde de manera diferente, algunos mejoran notablemente y otros muy poco o nada.

### 2.3.4 ¿Qué pacientes requieren medicamentos de reemplazo enzimático como parte de su tratamiento?

Todo medicamento tiene indicaciones, contraindicaciones y efectos adversos, por lo tanto, una vez que se decide que un medicamento de reemplazo enzimático se utilizará como parte del tratamiento de una enfermedad lisosomal, sus indicaciones de inicio, continuidad, modificación o suspensión, dependerá de los órganos afectados y la severidad de las alteraciones, lo cual se determina con las evaluaciones médicas y estudios que se realizan en cada paciente y acorde con lo señalado en la literatura científica.

2B42-022-004



### 3. Centros de Referencia Regional y Grupos de Expertos en Enfermedades Lisosomales

#### 3.1 ¿Qué son?

Los Centros de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales son áreas ubicadas en unidades hospitalarias del IMSS que cuentan con personal médico que realiza la valoración de pacientes con enfermedades lisosomales; los Grupos de Expertos están conformados por médicos del IMSS que laboran en diferentes ciudades del país, tienen experiencia en la enfermedad lisosomal que específicamente evalúan y se actualizan medicamente en el tema.

Las decisiones que se toman tanto en los Centros de Referencia Regional como por los Grupos de Expertos en Enfermedades Lisosomales se basan en la mejor evidencia científica disponible.

#### 3.2 ¿En qué consiste la evaluación en los Centros de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales?

- Interrogar y explorar al paciente.
- Analizar los diferentes estudios y evaluaciones de los especialistas para identificar la extensión de la enfermedad y su progresión.
- Emitir recomendaciones relacionadas con el plan de vigilancia, seguimiento y tratamiento integral del paciente y cuando se es requerido, someter la evaluación del caso a los Grupos de Expertos en Enfermedades Lisosomales.

Nota: No todas las enfermedades lisosomales requerirán de la conformación de un Grupo de Expertos para su atención.

#### 3.3 ¿En qué consiste la evaluación por parte de los Grupos de Expertos en Enfermedades Lisosomales?

- Analizan la propuesta diagnóstico-terapéutica de los Centros de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales, así como la información médica del caso.
- De acuerdo con el análisis de cada caso emiten recomendaciones para el tratamiento médico integral del paciente y validan el uso (inicio, modificación, continuidad o suspensión) de medicamentos de reemplazo enzimático.

En los casos en que se utilice, el medicamento de reemplazo enzimático se administrará durante el tiempo en que se demuestre que el paciente obtiene beneficio clínico con su administración, para ello es necesario revisar periódicamente al paciente a través de diversas evaluaciones y estudios médicos. De igual forma, de acuerdo con el tipo de enfermedad lisosomal y respuesta al tratamiento, la dosis del medicamento se podrá modificar en el transcurso del tiempo.

2B42-022-004





Como todo tratamiento, existen casos en que se administra el medicamento de reemplazo enzimático y los síntomas no mejoran o la enfermedad sigue avanzando, o bien, se producen efectos adversos graves. En estas situaciones se debe suspender la administración del medicamento ya que el paciente no recibe beneficio de este, en estos casos, el paciente debe continuar con los cuidados de soporte para su enfermedad.

Es importante señalar que el avance del conocimiento médico permitió que en la actualidad se cuente con una alternativa de tratamiento farmacológico para algunas enfermedades lisosomales. De igual forma, los criterios para iniciar, continuar, suspender o modificar la dosis del medicamento de reemplazo enzimático, pueden cambiar en el transcurso del tiempo de acuerdo con la información científica que se genere.

El resultado de la evaluación realizada en los Centros de Referencia Regional o por los Grupos de Expertos en Enfermedades Lisosomales se le notificará a través de su médico tratante.

### 3.4 ¿Qué es el consentimiento informado?

De acuerdo con la Norma Oficial Mexicana NOM-004-SSA3-2012, del Expediente Clínico, las cartas de consentimiento informado, se definen como los *“documentos escritos, firmados por el paciente o su representante legal o familiar más cercano en vínculo, mediante los cuales se acepta un procedimiento médico o quirúrgico con fines diagnósticos, terapéuticos, rehabilitatorios, paliativos o de investigación, una vez que se ha recibido información de los riesgos y beneficios esperados para el paciente”*<sup>1</sup>.

Si usted o su paciente requieren como parte de su manejo medicamento de reemplazo enzimático, su médico tratante le informará que días y en qué lugar del hospital se le administrará el medicamento, antes de iniciarlo le pedirá que firme un documento mediante el cual autoriza que se lo apliquen a usted o a su familiar.

El medicamento de reemplazo enzimático se administra a través de una vena y para ello se requieren elementos disponibles en una unidad hospitalaria (Hospital de Sub Zona, Hospital General de Zona, Hospital General Regional, Unidades de Atención Médica Ambulatoria, Unidades Médicas de Alta Especialidad), tiene efectos adversos que usted debe conocer y por lo tanto dar su consentimiento para que se le administre, su médico tratante le informara cuales son estos efectos, las medidas para evitar en lo posible que ocurran y como se tratan en caso de presentarse.

Mediante su firma del consentimiento informado se señala por escrito que usted ha sido informado de los beneficios posibles del uso del medicamento de reemplazo enzimático, de la importancia y necesidad de que acuda a sus estudios y valoraciones médicas para que de acuerdo con estos resultados se pueda conocer si hay mejoría o progresión de la enfermedad. Además, el documento señala que de acuerdo con la respuesta al tratamiento de reemplazo enzimático y a la información médica científica que surja en el tiempo, se dará continuidad, se modificará la dosis o se suspenderá el medicamento.



#### 4. Bibliografía

1. Consejo de Salubridad General. Reglamento Interior de la Comisión para el Análisis, Evaluación, Registro y Seguimiento de las Enfermedades Raras. Diario Oficial. Viernes 24 de marzo de 2017.
2. Richter T, Nestler-Parr S, Babela R, Khan ZM, Tesoro T et al. Rare Disease Terminology and Definitions—A Systematic Global Review: Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group. *Value in Health* 18 2015; 18: 906-914.
3. Haendel M, Vasilevsky N, Unni D, Bologna C, Harris N et al. How many rare diseases are there? *Nat Rev Drug Discov* 2020; 19(2): 77–78.
4. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (2014). Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud 2014. En línea [citado 2022 marzo]; Disponible en: <https://www.faecap.com/publicaciones/show/estrategia-en-enfermedades-raras-del-sistema-nacional-de-salud-2>.
5. Ministry for Solidarity and Health. French National Plan for Rare Diseases 2018-2022. En línea [citado 2022 marzo]; Disponible en: [https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/pnmr3\\_en.pdf](https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/pnmr3_en.pdf).
6. Montserrat A and Taruscio D. Policies and actions to tackle rare diseases at European level. *Ann Ist Super Sanità* 2019; 55 (3): 296-304.
7. Department of Health & Social Care (2021). The UK Rare Diseases Framework. En línea [citado 2022 marzo]; Disponible en: [https://assets.publishing.service.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment\\_data/file/950651/the-UK-rare-diseases-framework.pdf](https://assets.publishing.service.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment_data/file/950651/the-UK-rare-diseases-framework.pdf).
8. Government of India (2021). National Policy for rare Disease 2021. En línea [citado 2022 marzo]; Disponible en: <https://main.mohfw.gov.in/sites/default/files/Final%20NPRD%2C%202021.pdf>.
9. Beck M. Treatment strategies for lysosomal storage disorders. *Developmental Medicine & Child Neurology* 2018, 60: 13–18.
10. De Oliveira FP, Vairo F, Burin M, Michelin-Tirelli K, Brusius-Facchin AC, Kubaski F et al. Lysosomal diseases: Overview on current diagnosis and treatment. *Genet Mol Biol* 2019; 42, 1(suppl): 165-177.
11. Diario Oficial de la Federación. Norma Oficial Mexicana NOM-004-SSA3-2012, del Expediente Clínico. Disponible en [http://dof.gob.mx/nota\\_detalle.php?codigo=5272787&fecha=15/10/2012](http://dof.gob.mx/nota_detalle.php?codigo=5272787&fecha=15/10/2012).



**ANEXO 5**

**Registro de pacientes con enfermedad lisosomal**  
**2B42-009-002**



Registro de pacientes con enfermedad lisosomal																				
Instituto Mexicano del Seguro Social Dirección de Prestaciones Médicas																				
OOAD/UMAE: 1 Unidad Médica: 2 Localidad: 3 Fecha: 4																				
No	Nombre del Paciente	NSS	5	6	Agregado	7	OOAD/UMAE	8	Unidad Médica	9	Localidad	10	Edad	11	Peso	12	Diagnóstico de envío	13	Fecha de evaluación	14
1																				
2																				
3																				
4																				
5																				
6																				
7																				
8																				
9																				
10																				
11																				
12																				
13																				
14																				
15																				
16																				
17																				
18																				
19																				
20																				
21																				
22																				
23																				
24																				
25																				
26																				
27																				
28																				



**ANEXO 5**  
**Registro de pacientes con enfermedad lisosomal**  
**INSTRUCTIVO DE LLENADO**

<b>No</b>	<b>DATO</b>	<b>ANOTAR</b>
1	OOAD o UMAE	El nombre del Órgano de Operación Administrativa Desconcentrado o UMAE correspondiente.
2	Unidad Medica	El tipo, número de Unidad Hospitalaria, responsable de la atención médica del paciente.
3	Localidad	El nombre de la localidad de la entidad federativa en que se encuentra.
4	Fecha	El día, mes y año correspondientes a la fecha en que se elaboró el documento, en números arábigos, en el caso de estar conformados solamente por una unidad se agregará un cero "0" a la izquierda.
5	Nombre del paciente	El nombre completo del paciente, iniciando con los apellidos paterno, materno y nombre (s). El dato deberá transcribirse de la documentación con que se recibe al paciente.
6	NSS	El número de seguridad social del paciente con los dígitos (números y letras) que conforman el agregado al número de seguridad social del paciente. El dato deberá transcribirse de la documentación con que se recibe al paciente.
7	Agregado	Los dígitos (números y letras) que conforman el agregado al número de seguridad social del paciente. El dato deberá transcribirse de la documentación con que se recibe al paciente.
8	OOAD o UMAE	El nombre del Órgano de Operación Administrativa Desconcentrado o UMAE correspondiente.
9	Unidad Medica	El tipo, número de Unidad Hospitalaria, responsable de la atención médica del paciente.
10	Localidad	El nombre de la localidad de la entidad federativa en que se encuentra.

2B42-009-002



**ANEXO 5**  
**Registro de pacientes con enfermedad lisosomal**  
**INSTRUCTIVO DE LLENADO**

<b>No</b>	<b>DATO</b>	<b>ANOTAR</b>
11	Edad	Los años o meses o días correspondientes a la edad del paciente
12	Peso	El peso del paciente en kilogramos.
13	Diagnóstico de envío	El nombre de la enfermedad que se sospecha padece el paciente.
14	Fecha de evaluación	El día, mes y año correspondientes a la fecha en que se realizó el reporte final de la evaluación del paciente en el CRREL o por el GEEL; en el caso de estar conformados solamente por una unidad se agregará un cero "0" a la izquierda.



**ANEXO 6**

**Propuesta diagnóstico-terapéutica del Centro de Referencia Regional de  
Enfermedades Lisosomales  
2B42-009-003**

2B42-009-003



DIRECCIÓN DE PRESTACIONES MÉDICAS  
UNIDAD DE PLANEACIÓN E INNOVACIÓN EN SALUD  
COORDINACIÓN DE INNOVACIÓN EN SALUD  
DIVISIÓN DE EXCELENCIA CLÍNICA

### Propuesta diagnóstico-terapéutica del Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales

Fecha de la respuesta: \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_ **1**  
                                  día                                  mes                                  año

#### Identificación del Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales que valoró el caso

UMAE: **2**

#### Identificación de la unidad hospitalaria tratante

OOAD o UMAE: **3**

Unidad hospitalaria (nombre y localidad): **4**

Servicio tratante: **5**

Nombre del médico tratante: **6**

#### Identificación del paciente

Nombre: **7**

Número de seguridad social (con agregado): **8**

Fecha de nacimiento: **9**

Edad: **10**

Sexo: **11**      Peso: **12**      Talla: **13**

#### Interrogatorio

**14**

#### Exploración física

**15**

#### Evaluación multidisciplinaria

Reporte de evaluaciones médicas y estudios paraclínicos **16**

#### Estudios de actividad enzimática y análisis molecular

Resultado de la determinación de actividad enzimática. **17**

Resultado del estudio molecular **18**

#### Diagnósticos

**19**

#### Análisis

**20**

#### Tratamiento recomendado

**21**

#### Indicaciones de vigilancia y seguimiento para la unidad hospitalaria tratante

**22**

#### Méicos que realizaron la evaluación

**23**

2B42-009-003





**ANEXO 6**  
**Propuesta diagnóstico-terapéutica del Centro de Referencia Regional de**  
**Enfermedades Lisosomales**  
**INSTRUCTIVO DE LLENADO**

<b>N o</b>	<b>DATO</b>	<b>ANOTAR</b>
1	Fecha de la respuesta	El día, mes y año correspondientes a la fecha en que el Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales elaboró el reporte de la valoración del paciente, en números arábigos, en el caso de estar conformados solamente por una unidad se agregará un cero "0" a la izquierda.
2	UMAE	El nombre de la Unidad Médica de Alta Especialidad que valoró, a través del Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales, al paciente.
3	OOAD o UMAE	El nombre del Órgano de Operación Administrativa Desconcentrado o UMAE correspondiente.
4	Unidad Médica Hospitalaria	El tipo, número de Unidad Hospitalaria, responsable de la atención médica que solicitó la evaluación del paciente, y nombre de la localidad de la entidad federativa en que se encuentra.
5	Servicio tratante	El nombre del servicio de la Unidad Hospitalaria en el que recibe atención médica el paciente.
6	Nombre del médico tratante	El nombre (s), apellido paterno y apellido materno del médico responsable del paciente en la Unidad Hospitalaria tratante.
7	Nombre	El nombre completo del paciente, iniciando con los apellidos paterno, materno y nombre (s). El dato deberá transcribirse de la documentación con que se recibe al paciente.
8	Número de Seguridad Social	El número de seguridad social del paciente con los dígitos (números y letras) que conforman el agregado al número de seguridad social del paciente. El dato deberá transcribirse de la documentación con que se recibe al paciente.
9	Fecha de nacimiento	El día, mes y año en que nació el paciente

2B42-009-003



**ANEXO 6**  
**Propuesta diagnóstico-terapéutica del Centro de Referencia Regional de**  
**Enfermedades Lisosomales**  
**INSTRUCTIVO DE LLENADO**

<b>N o</b>	<b>DATO</b>	<b>ANOTAR</b>
10	Edad	Los años o meses o días correspondientes a la edad del paciente.
11	Sexo	El sexo (género) que corresponda al paciente: masculino o femenino.
12	Peso	El peso del paciente en kilogramos.
13	Talla	La talla del paciente en centímetros.
14	Interrogatorio	La edad de inicio de los síntomas o la edad de diagnóstico de la Enfermedad Lisosomal, así como la evolución en el tiempo, de las manifestaciones clínicas específicas de la Enfermedad Lisosomal.
15	Exploración física	Los datos clínicos encontrados durante la exploración física del paciente, dirigida específicamente a la Enfermedad Lisosomal.
16	Reporte de evaluaciones médicas y estudios paraclínicos	El reporte de las valoraciones realizadas por las diferentes especialidades que hayan intervenido en la evaluación multisistémica del paciente.
17	Resultado de la determinación de actividad enzimática	La fecha, el nombre del laboratorio, así como la técnica utilizada (papel filtro, plasma, leucocitos, cultivo de fibroblastos) para la determinación de actividad enzimática relacionada con la Enfermedad Lisosomal.
18	Resultado del estudio molecular	La fecha, el resultado y el nombre del laboratorio en que se realizó el estudio molecular relacionado con la Enfermedad Lisosomal.
19	Diagnósticos	El nombre específico de la Enfermedad Lisosomal que presenta el paciente y el de las entidades nosológicas que se integraron en la evaluación.

2B42-009-003



**ANEXO 6**  
**Propuesta diagnóstico-terapéutica del Centro de Referencia Regional de**  
**Enfermedades Lisosomales**  
**INSTRUCTIVO DE LLENADO**

<b>N o</b>	<b>DATO</b>	<b>ANOTAR</b>
20	Análisis	El resultado del examen integral de la información clínica y exámenes de laboratorio y gabinete, que sustente o descarte el diagnóstico de la Enfermedad Lisosomal, identifique la magnitud de su afección y la evolución en el tiempo.
21	Tratamiento recomendado	El nombre del (los) medicamento (s) o medida (s) terapéutica (s), incluida (s) la terapia de remplazo enzimático si es el caso, que se recomiende como parte del manejo del paciente, dosis y vía de administración, numerados con letra A, B, C, D...M.
22	Indicaciones de vigilancia y seguimiento para la unidad hospitalaria tratante	Las indicaciones que se recomiendan para que la unidad hospitalaria responsable del paciente lleve a cabo para la adecuada vigilancia y seguimiento multidisciplinarios.
23	Médicos que realizaron la evaluación	El nombre (s), apellido paterno, apellido materno y el número de la matrícula, de los médicos que realizaron la evaluación del paciente en el Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales

2B42-009-003



**ANEXO 7**

**Censo de pacientes con enfermedad lisosomal**  
**2B42-009-004**



Censo de pacientes con enfermedad lisosom al

Instituto Mexicano del Seguro Social

Dirección de Prestaciones Médicas

OOAD/UMAE: 1  
 Unidad Médica: 2  
 Localidad: 3  
 Fecha: 4

No	Enfermedad	Enzima	OOAD/UMAE	Unidad Médica	Localidad	Nombre del Paciente	NSS	Agregado	Edad	Talla	Peso
	<span style="border: 1px solid black; border-radius: 50%; padding: 2px;">5</span>	<span style="border: 1px solid black; border-radius: 50%; padding: 2px;">6</span>	<span style="border: 1px solid black; border-radius: 50%; padding: 2px;">7</span>	<span style="border: 1px solid black; border-radius: 50%; padding: 2px;">8</span>	<span style="border: 1px solid black; border-radius: 50%; padding: 2px;">9</span>	<span style="border: 1px solid black; border-radius: 50%; padding: 2px;">10</span>	<span style="border: 1px solid black; border-radius: 50%; padding: 2px;">11</span>	<span style="border: 1px solid black; border-radius: 50%; padding: 2px;">12</span>	<span style="border: 1px solid black; border-radius: 50%; padding: 2px;">13</span>	<span style="border: 1px solid black; border-radius: 50%; padding: 2px;">14</span>	<span style="border: 1px solid black; border-radius: 50%; padding: 2px;">15</span>
1											
2											
3											
4											
5											
6											
7											
8											
9											
10											
11											
12											
13											
14											
15											
16											
17											
18											
19											
20											
21											
22											
23											
24											
25											
26											
27											

2B42-009-004



**ANEXO 7**  
**Censo de pacientes con enfermedad lisosomal**  
**INSTRUCTIVO DE LLENADO**

No	DATO	ANOTAR
1	OOAD o UMAE	El nombre del Órgano de Operación Administrativa Desconcentrado o UMAE correspondiente.
2	Unidad Medica	El tipo, número de Unidad Hospitalaria, responsable de la atención médica del paciente.
3	Localidad	El nombre de la localidad de la entidad federativa en que se encuentra.
4	Fecha	El día, mes y año correspondientes a la fecha en que se elaboró el documento, en números arábigos, en el caso de estar conformados solamente por una unidad se agregará un cero "0" a la izquierda.
5	Enfermedad	El nombre de la enfermedad que padece el paciente.
6	Enzima	El nombre de la enzima de reemplazo enzimático que se utiliza como parte del tratamiento del paciente. En caso de que no reciba terapia de reemplazo enzimático deberá consignarse "ninguna".
7	OOAD o UMAE	El nombre del Órgano de Operación Administrativa Desconcentrado o UMAE correspondiente.
8	Unidad Medica	El tipo, número de Unidad Hospitalaria, responsable de la atención médica del paciente.
9	Localidad	El nombre de la localidad de la entidad federativa en que se encuentra.
10	Nombre del paciente	El nombre completo del paciente, iniciando con los apellidos paterno, materno y nombre (s). El dato deberá transcribirse de la documentación con que se recibe al paciente.
11	NSS	El número de seguridad social del paciente con los dígitos (números y letras) que conforman el agregado al número de seguridad social del paciente. El dato deberá transcribirse de la documentación con que se recibe al paciente.

2B42-009-004



**ANEXO 7**  
**Censo de pacientes con enfermedad lisosomal**  
**INSTRUCTIVO DE LLENADO**

<b>No</b>	<b>DATO</b>	<b>ANOTAR</b>
12	Agregado	Los dígitos (números y letras) que conforman el agregado al número de seguridad social del paciente. El dato deberá transcribirse de la documentación con que se recibe al paciente.
13	Edad	Los años o meses o días correspondientes a la edad del paciente
14	Talla	La talla del paciente en centímetros.
15	Peso	El peso del paciente en kilogramos.



**ANEXO 8**

**Propuesta diagnóstico-terapéutica del Grupo de Expertos en Enfermedades  
Lisomales  
2B42-009-005**







**ANEXO 8**  
**Propuesta diagnóstico-terapéutica del Grupo de Expertos en Enfermedades**  
**Lisosomales**  
**INSTRUCTIVO DE LLENADO**

<b>N o</b>	<b>DATO</b>	<b>ANOTAR</b>
1	Fecha de la respuesta	El día, mes y año correspondientes a la fecha en que el Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales elaboró el reporte de la valoración del paciente, en números arábigos, en el caso de estar conformados solamente por una unidad se agregará un cero "0" a la izquierda.
2	UMAE	El nombre de la Unidad Médica de Alta Especialidad que valoró, a través del Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales, al paciente.
3	OOAD o UMAE	El nombre del Órgano de Operación Administrativa Desconcentrado o UMAE correspondiente.
4	Unidad Médica Hospitalaria	El tipo, número de Unidad Hospitalaria, responsable de la atención médica que solicitó la evaluación del paciente, y nombre de la localidad de la entidad federativa en que se encuentra.
5	Servicio tratante	El nombre del servicio de la Unidad Hospitalaria en el que recibe atención médica el paciente.
6	Nombre del médico tratante	El nombre (s), apellido paterno y apellido materno del médico responsable del paciente en la Unidad Hospitalaria tratante.
7	Nombre	El nombre completo del paciente, iniciando con los apellidos paterno, materno y nombre (s). El dato deberá transcribirse de la documentación con que se recibe al paciente.
8	Número de Seguridad Social	El número de seguridad social del paciente con los dígitos (números y letras) que conforman el agregado al número de seguridad social del paciente. El dato deberá transcribirse de la documentación con que se recibe al paciente.
9	Fecha de nacimiento	El día, mes y año en que nació el paciente

2B42-009-005



**ANEXO 8**  
**Propuesta diagnóstico-terapéutica del Grupo de Expertos en Enfermedades**  
**Lisosomales**  
**INSTRUCTIVO DE LLENADO**

<b>N o</b>	<b>DATO</b>	<b>ANOTAR</b>
10	Edad	Los años o meses o días correspondientes a la edad del paciente.
11	Sexo	El sexo (género) que corresponda al paciente: masculino o femenino
12	Peso	El peso del paciente en kilogramos.
13	Talla	La talla del paciente en centímetros.
14	Reporte de evaluaciones médicas y estudios paraclínicos	El reporte de las valoraciones realizadas por las diferentes especialidades que hayan intervenido en la evaluación multisistémica del paciente.
15	Resultado de la determinación de actividad enzimática	La fecha, el nombre del laboratorio, así como la técnica utilizada (papel filtro, plasma, leucocitos, cultivo de fibroblastos) para la determinación de actividad enzimática relacionada con la Enfermedad Lisosomal.
16	Resultado del estudio molecular	La fecha, el resultado y el nombre del laboratorio en que se realizó el estudio molecular relacionado con la Enfermedad Lisosomal.
17	Diagnósticos	El nombre específico de la Enfermedad Lisosomal que presenta el paciente y el de las entidades nosológicas que se integraron en la evaluación.
18	Análisis	El resultado del examen integral de la información clínica y exámenes de laboratorio y gabinete, que sustente o descarte el diagnóstico de la Enfermedad Lisosomal, identifique la magnitud de su afección y la evolución en el tiempo.
19	Tratamiento recomendado	El nombre del (los) medicamento (s) o medida (s) terapéutica (s), incluida (s) la terapia de remplazo enzimático si es el caso, que se recomiende como parte del manejo del paciente, dosis y vía de administración, numerados con letra A, B, C, D...M.

2B42-009-005



**ANEXO 8**  
**Propuesta diagnóstico-terapéutica del Grupo de Expertos en Enfermedades**  
**Lisosomales**  
**INSTRUCTIVO DE LLENADO**

<b>N o</b>	<b>DATO</b>	<b>ANOTAR</b>
20	Indicaciones de vigilancia y seguimiento para la unidad hospitalaria tratante	Las indicaciones que se recomiendan para que la unidad hospitalaria responsable del paciente lleve a cabo para la adecuada vigilancia y seguimiento multidisciplinarios.
21	Médicos que realizaron la evaluación	El nombre (s), apellido paterno, apellido materno y el número de la matrícula, de los médicos del Grupo de Expertos en Enfermedades Lisosomales que analizaron el caso del paciente.

2B42-009-005



**ANEXO 9**

**Carta de consentimiento bajo información (terapia de remplazo enzimático para  
pacientes con Enfermedad Lisosomal)  
2B42-009-006**



**DIRECCIÓN DE PRESTACIONES MÉDICAS**  
**UNIDAD DE PLANEACIÓN E INNOVACIÓN EN SALUD**  
**COORDINACIÓN DE INNOVACIÓN EN SALUD**  
**DIVISION DE EXCELENCIA CLINICA**

**Carta de consentimiento bajo información**  
**(terapia de reemplazo enzimático para pacientes con Enfermedad Lisosomal)**

Nombre completo del paciente	1	Edad	2	Sexo	3
Número de Seguridad Social con agregado	4	Fecha	5		
OOAD y Unidad Médica/UMAE	6				
Nombre de la Enfermedad Lisosomal	7				
Nombre y dosis de la terapia de reemplazo enzimático que recibirá	8				

Con fundamento en el REGLAMENTO DE LA LEY GENERAL DE SALUD en materia de prestación de servicios de atención médica, artículos 80, 81, 82, NORMA OFICIAL MEXICANA NOM-004-SSA3-2012 del expediente clínico, fracciones 10.1 a la 10.1.1.5, Norma para otorgar atención médica en unidades médicas de tercer nivel de atención del Instituto Mexicano del Seguro Social 2000-001-008, numeral 7.4.20 y la Norma que establece las disposiciones para otorgar atención médica en unidades de segundo nivel 2000-001-016, numeral 7.2.29, 7.2.37.

Yo: 9  
(nombre completo del paciente, familiar, tutor o representante legal, señalar específicamente el parentesco)

He recibido información amplia y suficiente sobre mí (su) enfermedad. Se me ha explicado que actualmente no existe cura para ella y que una parte del tratamiento consiste en la administración del medicamento señalado en el apartado de terapia de reemplazo enzimático. Estoy enterado que el manejo con terapia de reemplazo enzimático es sustitutivo, no es curativo y no mejora todos los síntomas de la enfermedad. Me informaron que en éste momento está indicado porque se cumplen criterios médicos para su utilización, sin embargo, su administración estará sujeta a la evaluación médica multidisciplinaria periódica de la respuesta al tratamiento, existe la posibilidad de que este medicamento se ajuste o se suspenda con base a la respuesta clínica, evolución natural del padecimiento, presencia de efectos secundarios y en atención a las recomendaciones de manejo de la enfermedad con sustento en la medicina basada en evidencias científicas que surjan en el tiempo. Estoy consciente de que se requiere de la continuidad del tratamiento y que debo acudir a las citas que se programen para administrarlo, así como a las evaluaciones médicas y exámenes de laboratorio y gabinete que sean necesarios.

Se me informó que durante las aplicaciones de la terapia de reemplazo enzimático se pueden presentar efectos adversos, estoy enterado también de que existen contraindicaciones, precauciones e interacciones del uso del medicamento, las cuales me explicaron. En caso de surgir una emergencia durante la infusión, autorizo al Instituto Mexicano del Seguro Social para que, cuando no sea posible obtener la autorización por incapacidad del paciente y ausencia de las personas a que se refiere el párrafo que antecede, los médicos autorizados del hospital de que se trate, previa valoración del caso puedan llevar a cabo el procedimiento terapéutico que de acuerdo a las disposiciones de Ley aplicables se requiera, dejando constancia por escrito, en el expediente clínico.

Manifiesto que en todo momento existió disposición del médico tratante para aclarar dudas, que estoy satisfecho (a) con la información recibida y que comprendo el alcance, riesgos y beneficios de la administración de esta terapia de reemplazo enzimático, como una alternativa terapéutica conveniente por el momento en mi (su) persona.

Acorde a lo anterior, declaro: es mi decisión libre, consciente e informada aceptar la administración de terapia de reemplazo enzimático en mí (su), del mismo modo me reservo el derecho de revocar este consentimiento en cualquier momento lo cual implicará la suspensión de la terapia de reemplazo enzimático.

<u>10</u>	<u>11</u>
Nombre completo y firma del paciente, familiar, tutor o representante legal	Nombre completo, matrícula y firma del médico tratante
<u>12</u>	<u>13</u>
Nombre completo y firma del primer testigo	Nombre completo y firma del segundo testigo
<u>14</u>	<u>15</u>
México, _____ a los _____ días del mes _____ de _____	<u>16</u> <u>17</u>
(entidad federativa) (día) (mes) (año)	



### ANEXO 9

## Carta de consentimiento bajo información (terapia de remplazo enzimático para pacientes con Enfermedad Lisosomal) INSTRUCTIVO DE LLENADO

No	DATO	ANOTAR
1	Nombre	El nombre completo del paciente, iniciando con los apellidos paterno, materno y nombre (s). El dato deberá transcribirse de la documentación con que se recibe al paciente.
2	Edad	Los años o meses o días correspondientes a la edad del paciente.
3	Sexo	El sexo (género) que corresponda al paciente: masculino o femenino.
4	Número de Seguridad Social	El número de seguridad social del paciente con los dígitos (números y letras) que conforman el agregado al número de seguridad social del paciente. El dato deberá transcribirse de la documentación con que se recibe al paciente.
5	Fecha	El día, mes y año, correspondientes a la fecha en que la Unidad Hospitalaria solicita al paciente que firme de la carta de consentimiento bajo información (terapia de remplazo enzimático para pacientes con enfermedad lisosomal), en números arábigos, en el caso de estar conformados solamente por una unidad se agregará un cero "0" a la izquierda.
6	OOAD y Unidad Médica/UMAE	El nombre del Órgano de Operación Administrativa Desconcentrado y tipo, número de unidad hospitalaria correspondiente en que se realizará la infusión de la terapia de remplazo enzimático del paciente/ Nombre de la Unidad Médica de Alta Especialidad en que se realizará la infusión de la terapia de remplazo enzimático del paciente.
7	Nombre de la Enfermedad Lisosomal	El nombre específico de la Enfermedad Lisosomal que presenta el paciente.

2B42-009-006



### ANEXO 9

## Carta de consentimiento bajo información (terapia de remplazo enzimático para pacientes con Enfermedad Lisosomal) INSTRUCTIVO DE LLENADO

No	DATO	ANOTAR
8	Nombre de la terapia de remplazo enzimático que recibirá	El nombre de la enzima y la dosis que recibirá el paciente.
9	Yo	El nombre completo del paciente que recibirá la terapia de remplazo enzimático iniciando con los apellidos paterno, materno y nombre (s) escrito directamente por el paciente y delante del nombre plasmará su firma. En caso de que el paciente sea menor de edad o no se encuentre legalmente capacitado para tomar la decisión de aceptar el tratamiento con el medicamento de remplazo enzimático, se anotara el nombre completo del familiar, tutor o representante legal, iniciando con los apellidos paterno, materno y nombre (s) escrito directamente por el involucrado y delante del nombre plasmará su firma y señalará específicamente el parentesco.
10	Nombre completo y firma del paciente, familiar, tutor o representante legal	El nombre completo del paciente que recibirá la terapia de remplazo enzimático iniciando con los apellidos paterno, materno y nombre (s) escrito directamente por el paciente y delante del nombre plasmará su firma. En caso de que el paciente sea menor de edad o no se encuentre legalmente capacitado para tomar la decisión de aceptar el tratamiento con el medicamento de remplazo enzimático, se anotara el nombre completo del familiar, tutor o representante legal, iniciando con los apellidos paterno, materno y nombre (s) escrito directamente por el involucrado y delante del nombre plasmará su firma y señalará específicamente el parentesco.
11	Nombre completo, matrícula y firma del médico tratante	El nombre (s), apellido paterno, apellido materno y el número de la matrícula del médico responsable del paciente.





### ANEXO 9

#### Carta de consentimiento bajo información (terapia de remplazo enzimático para pacientes con Enfermedad Lisosomal)

#### INSTRUCTIVO DE LLENADO

No	DATO	ANOTAR
12	Nombre completo y firma del primer testigo	El nombre (s), apellido paterno y apellido materno de la persona que fungirá como primer testigo de que se le proporcionó con amplitud y claridad al paciente, familiar, tutor o representante legal, la información completa relacionada con la terapia de remplazo enzimático y que se respondieron a todas las dudas que manifestó.
13	Nombre completo y firma del segundo testigo	El nombre (s), apellido paterno y apellido materno de la persona que fungirá como segundo testigo de que se le proporcionó con amplitud y claridad al paciente, familiar, tutor o representante legal, la información completa relacionada con la terapia de remplazo enzimático y que se respondieron a todas las dudas que manifestó.
14	Entidad federativa	El nombre del estado federativo de la República Mexicana en donde se llevó a cabo la firma de la carta de consentimiento bajo información (terapia de remplazo enzimático para pacientes con Enfermedad Lisosomal).
15	Día	El día del mes en que se lleva a cabo la firma de la carta de consentimiento bajo información (terapia de remplazo enzimático para pacientes con Enfermedad Lisosomal), en números arábigos, en el caso de estar conformados solamente por una unidad se agregará un cero "0" a la izquierda.
16	Mes	El nombre del mes en que se lleva a cabo la firma de la carta de consentimiento bajo información (terapia de remplazo enzimático para pacientes con Enfermedad Lisosomal).
17	Año	El año en que se lleva a cabo la firma de la carta de consentimiento bajo información (terapia de remplazo enzimático para pacientes con Enfermedad Lisosomal), en números arábigos.

2B42-009-006



**ANEXO 10**

**Carta de no conflicto de interés  
2B42-022-001**



**DIRECCIÓN DE PRESTACIONES MEDICAS  
UNIDAD DE PLANEACIÓN E INNOVACIÓN EN SALUD  
COORDINACIÓN DE INNOVACIÓN EN SALUD  
DIVISION DE EXCELENCIA CLINICA**

**Carta de no conflicto de interés**

Con fundamento en el artículo 3 fracción VI de la Ley General de Responsabilidades Administrativas la posible afectación del desempeño imparcial y objetivo de las funciones de los servidores públicos en razón de intereses personales, familiares o de negocios; bajo protesta de decir verdad informo que como integrante del Centro de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales y/o del Grupo de Expertos en Enfermedades Lisosomales, no participo en ninguna actividad con empresas productoras de medicamentos de reemplazo enzimático, que impida desarrollar mis actividades como Experto en los procesos de evaluación de pacientes con enfermedad lisosomal que realiza la DEC.

Declaro que informaré oportunamente, si en algún momento establezco un compromiso con empresas productoras de medicamentos de reemplazo enzimático, que influyan o generen un conflicto de interés en la toma de decisiones para la evaluación de pacientes con enfermedad lisosomal.

En el desarrollo de mis funciones tendré acceso a cierta información perteneciente a la condición médica de los pacientes, temas científicos y medicamentos de reemplazo enzimático relacionados con el proceso de evaluación de pacientes con enfermedad lisosomal, tal información es de carácter confidencial.

En este sentido declaro que:

- Cumpliré con mis funciones asignadas por la División de Excelencia Clínica.
- No tengo ninguna situación de conflicto de interés real, potencial o evidente, incluyendo algún interés financiero, personal, familiar o de otro tipo.
- Hago constar que me conduzco por los principios generales de legalidad, honradez, lealtad, eficiencia, imparcialidad, independencia, integridad, confidencialidad, y competencia técnica. El cumplimiento de estos principios garantiza la adecuada emisión de mi opinión técnico-médica y científica.
- No estoy sujeto a ninguna influencia directa o indirecta por algún fabricante, comerciante o persona moral mercantil de medicamentos de reemplazo enzimático.

Por el presente acepto y estoy de acuerdo con las condiciones y provisiones contenidas en este documento, a sabiendas de las responsabilidades legales en las que pudiera incurrir por un mal manejo y desempeño en la honestidad y profesionalismo en el desarrollo de mi trabajo.

ATENTAMENTE  
Recibí de conformidad

Nombre y firma: \_\_\_\_\_

Unidad de adscripción: \_\_\_\_\_

Fecha (día-mes-año) \_\_\_\_\_

2B42-022-001



**ANEXO 11**

**Carta de confidencialidad  
2B42-022-002**



**DIRECCIÓN DE PRESTACIONES MEDICAS  
UNIDAD DE PLANEACIÓN E INNOVACIÓN EN SALUD  
COORDINACIÓN DE INNOVACIÓN EN SALUD  
DIVISION DE EXCELENCIA CLÍNICA**

**Carta de confidencialidad**

El proceso de evaluación de pacientes con enfermedades lisosomales del Instituto Mexicano del Seguro Social requiere de la participación de médicos que evalúen información relacionada con la condición médica de los pacientes, medicamentos de reemplazo enzimático y documentos técnico-médicos y científicos, por lo tanto, con fundamento en:

**1. Ley General de Responsabilidades Administrativas:**

- Artículo 52. *Incurrirá en cohecho el servidor público que exija, acepte, obtenga o pretenda obtener, por sí o a través de terceros, con motivo de sus funciones, cualquier beneficio no comprendido en su remuneración como servidor público, que podría consistir en dinero; valores; bienes muebles o inmuebles, incluso mediante enajenación en precio notoriamente inferior al que se tenga en el mercado; donaciones; servicios; empleos y demás beneficios indebidos para sí o para su cónyuge, parientes consanguíneos, parientes civiles o para terceros con los que tenga relaciones profesionales, laborales o de negocios, o para socios o sociedades de las que el servidor público o las personas antes referidas formen parte.*

**2. Ley Federal de Protección a la Propiedad Industrial:**

- Artículo 166.- *Toda aquella persona que, con motivo de su trabajo, empleo, cargo, puesto, desempeño de su profesión o relación de negocios, tenga acceso a un secreto industrial del cual se le haya prevenido sobre su confidencialidad, deberá abstenerse de divulgarlo, sin consentimiento de la persona que ejerza su control legal, o de su usuario autorizado.*

En este sentido estoy de acuerdo en:

- No usar la información para otras finalidades ajenas al proceso de evaluación de pacientes con enfermedad lisosomal y las solicitadas por la División de Excelencia Clínica.
- No revelar o suministrar la información recibida a ninguna persona ajena al proceso de evaluación de pacientes con enfermedad lisosomal.
- No comunicar mis resultados u opiniones emitidas a cualquier persona ajena al proceso de evaluación de pacientes con enfermedad lisosomal.
- En todo momento me conduciré con total imparcialidad y objetividad en la emisión de juicios sobre los temas tratados en las reuniones del proceso de evaluación de pacientes con enfermedad lisosomal.
- En todo momento me conduciré con responsabilidad, honestidad y profesionalismo en el desarrollo de mis actos.

Después de haber leído con detenimiento, acepto de conformidad los términos de la presente carta de confidencialidad.

**ATENTAMENTE**  
Recibí de conformidad

Nombre y firma:

\_\_\_\_\_

Unidad de adscripción:

\_\_\_\_\_

Fecha (día-mes-año)

\_\_\_\_\_

2B42-022-002