

COSTE-EFECTIVIDAD DEL CRIBADO NEONATAL DE LA ENFERMEDAD DE POMPE MEDIANTE ESPECTROMETRÍA DE MASAS EN TÁNDEM. IMPACTO PRESUPUESTARIO POTENCIAL EN CANARIAS.

Investigadores: Julio López Bastida y Juan M. Ramos Goñi

INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Pompe es una enfermedad rara de base genética que se expresa como miopatía metabólica y está provocada por el déficit de la enzima alfa-glucosidasa ácida lisosómica. Su incidencia de la enfermedad de Pompe es de 1 caso/40.000 recién nacidos en España. Los pacientes afectados presentan hipotonía, alteración de la succión, falta de progreso, imposibilidad de adquirir pautas madurativas y miocardiopatía hipertrófica con insuficiencia cardíaca y muerte en el primer año. La manifestación más prominente es la cardíaca, y su diagnóstico puede realizarse precozmente por la hipertrofia miocárdica.

El diagnóstico temprano de la enfermedad de Pompe ha cobrado mayor importancia a partir del desarrollo de una enzima recombinante humana (rhAGLU) que logra modificar el curso clínico de la enfermedad. Los pacientes tratados han demostrado mayor supervivencia y adquisición de pautas madurativas.

Aportaciones científicas de nuestro propio grupo, informan que la introducción de la espectrometría de masas en tándem (MS/MS) en el cribado neonatal es una alternativa efectiva para el cribado de fenilcetonuria y déficit de MCAD. Es posible que la adición del cribado de la enfermedad de Pompe pueda ser, asimismo, coste-efectivo.

OBJETIVO

El objetivo de este informe es determinar la ratio coste-efectividad de la implantación de la MS/MS para el cribado de la enfermedad de Pompe en los programas de cribado neonatal de la Comunidad Canaria.

MÉTODOS

Para dar respuesta al objetivo anterior se ha llevado a cabo una evaluación económica con datos extraídos de diversas fuentes de información. Para ello, se ha desarrollado un modelo de árbol de decisión compuesto por dos ramas principales. En una se representa un escenario en el cual se ha implantado la MS/MS para el cribado de la enfermedad de Pompe, mientras que la otra rama representa un escenario sin MS/MS, por lo que el cribado no incluye la enfermedad de Pompe.

La perspectiva del análisis ha sido la del Sistema Nacional de Salud (SNS) y el horizonte temporal es el de toda la vida de los neonatos. Los parámetros del modelo se han obtenido de un programa piloto de cribado neonatal implementado en Taiwán, de la literatura científica, y de recomendaciones de profesionales expertos en el seguimiento clínico de estas entidades. La medida de efectividad seleccionada

en este estudio ha sido el año de vida ganado ajustado por calidad (AVAC). La tasa de descuento aplicada fue del 3%. Se realizó un análisis de sensibilidad estocástico y multivariante mediante el método de Monte Carlo, lo que ha permitido calcular las curvas de aceptabilidad. Además se ha calculado el impacto presupuestario del cribado neonatal de la enfermedad de Pompe.

RESULTADOS

La ratio coste-efectividad incremental (RCEI) media para un programa de cribado de la enfermedad de Pompe en Canarias, considerando que se mantiene el modelo organizativo actual con un único centro de cribado, es de 22.492 €/AVAC.

Las probabilidades de acertar en la decisión de implantar el cribado de la enfermedad de Pompe por medio de MS/MS, para una disponibilidad a pagar de 30.000 €/AVAC, en Canarias con un número de nacimientos de 20.000 neonatos, es de 97%.

El impacto presupuestario para el Servicio Canario de Salud de ampliar el programa de cribado neonatal con la incorporación de la enfermedad de Pompe, sería de 76.060 euros por año. Por lo tanto, el coste para el Servicio Canario de Salud por neonato detectado afecto de enfermedad de Pompe sería de 152.120 euros.

CONCLUSIONES

La implantación de la MS/MS para el cribado neonatal de la enfermedad de Pompe ofrece una ratio de 22.492 €/AVAC. Cuando se disponga de evidencias de efectividad clínica para el cribado de otras enfermedades lisosomales, su incorporación a los Programas de cribado con MS/MS puede contribuir a mejorar la relación coste-efectividad. La ratio de coste-efectividad se hace más favorable cuanto mayor es el volumen anual de muestras neonatales a procesar con la MS/MS.
