RE: Solicitud validación Casos Glosados paquete PM_REE_0523_02

Yensi Mariana Pazmiño Coral <yensi.pasmino@adres.gov.co>

Jue 09/11/2023 9:13

Para:Yasmin Cristina Hernandez Gaitan <yasmin.hernandez@nuevaeps.com.co>;Kissy Johana Avila Vasquez <kissy.avila@nuevaeps.com.co>;Nidia Plazas Herrera <nidia.plazas@nuevaeps.com.co>; Leidy Viviana Gutierrez Sanchez <leidy.gutierrez@nuevaeps.com.co>
CC:Camilo Andres Plazas Veloza <camilo.plazas@adres.gov.co>

1 archivos adjuntos (44 KB)

CR_NUEVA EPS_PM_REE_0523_02_TIPIFICADO (1).xlsx;

Buen día

Cordial saludo

Envío las respuestas a cada uno de los casos:

1- 1007442163: Se aplica glosa de certificación por ser un laboratorio del extranjero. La certificación que ustedes anexan no cumple con lo establecido en el Manual de auditoria, ya que el documento anexo corresponde a una certificación de atención del propio laboratorio (Mendelics), es una auto certificación de cumplimiento; por lo que no cumple con lo solicitado:

> *"La entidad recobrante deberá allegar el documento que compruebe el funcionamiento del laboratorio cuando este sea del extranjero; podrá presentar cualquiera de los siguientes soportes: I. Certificado de habilitación emitido por el ente regulador en salud del país de origen del laboratorio que realizó la prueba diagnóstica. II. Certificación del Representante legal de la entidad recobrante indicando que el laboratorio extranjero cumplía las normas de funcionamiento y habilitación al momento de la prestación de servicio. III. Cuando el laboratorio se haya realizado en el extranjero por remisión de una IPS Nacional, el Representante legal de la IPS deberá certificar que el laboratorio extranjero cumplía las normas de funcionamiento y habilitación al momento de la prestación de servicio".*

2- 1054252368: Igual observación que el caso 1.

3- 1054254781: Igual observación que el caso 1.

**Para estos casos deben anexar el documento que corresponde. Les dejo un ejemplo de la licencia de funcionamiento que emiten para Mendelics (solicítenla porque ellos la tienen).



VIGILÂNCIA EM SAÚDE
Prefeitura Municipal de SÃO PAULO

LICENÇA DE FUNCIONAMENTO - VIGILÂNCIA SANITÁRIA

Nº CMVS: 355030801-864-004704-1-4 DATA DE VALIDADE: 16/05/2022

Nº PROCESSO:	
Nº PROTOCOLO:	6018.2019/0005475-7 Data do Protocolo: 30/01/2019
SUBGRUPO:	PRESTAÇÃO DE SERVIÇOS DE SAÚDE
AGRUPAMENTO:	PRESTAÇÃO DE SERVIÇOS DE SAÚDE
ATIVIDADE ECONÔMICA-CNAE:	8640-2/02 LABORATÓRIOS CLÍNICOS
OBJETO LICENCIADO:	ESTABELECIMENTO
DETALHE:	088 ANÁLISES CLÍNICAS E PATOLOGIA CLÍNICA
RAZÃO SOCIAL:	MENDELICS ANALISE GENOMICA S.A. CNPJ ALBERGANTE:
NOME FANTASIA:	MENDELICS ANALISE GENOMICA S.A.
CNPJ / CPF:	15.519.353/0001-70
LOGRADOURO:	R CUBATAO NÚMERO: 86
COMPLEMENTO:	CJ. 1202, 12º ANDAR E 16º ANDAR
BAIRRO:	VILA MARIANA
MUNICÍPIO:	SÃO PAULO
CEP:	04013-000 UF: SP
PÁGINA DA WEB:	
RESPONSÁVEL LEGAL: DAVID SCHLESINGER	
CPF: 2024631801	CONSELHO REGIONAL: CRM
Nº INSCR. CONSELHO PROF: 114017	UF: SP
RESPONSÁVEL TÉCNICO: FERNANDO KOK	
CPF: 0074542803	CONSELHO REGIONAL: CRM
Nº INSCR. CONSELHO PROF: 32255	UF: SP

O(A) AUTORIDADE SANITÁRIA DA VIGILÂNCIA SANITÁRIA DE SÃO PAULO CONCEDE A PRESENTE LICENÇA DE FUNCIONAMENTO, SENDO QUE SEU (S) RESPONSÁVEL(EIS) ASSUME (M) CONHECER A LEGISLAÇÃO SANITÁRIA VIGENTE E CUMPRI-LA INTEGRALMENTE, INCLUSIVE EM SUAS FUTURAS ATUALIZAÇÕES, OBSERVANDO AS SUAS PRÁTICAS REFERENTES ÀS ATIVIDADES E OU SERVIÇOS PRESTADO, RESPONDENDO CIVIL E CRIMINALMENTE PELO NÃO CUMPRIMENTO DE TAIS EXIGÊNCIAS, FICANDO, INCLUSIVE, SUJEITO (S) AO CANCELAMENTO DESTE DOCUMENTO.
ASSUMEM AINDA INTEIRA RESPONSABILIDADE PELA VERACIDADE DAS INFORMAÇÕES AQUI PRESTADAS PARA O EXERCÍCIO DAS ATIVIDADES RELACIONADAS E DECLARAM ESTAR CIENTES DA OBRIGAÇÃO DE PRESTAR ESCLARECIMENTOS E OBSERVAR AS EXIGÊNCIAS LEGAIS QUE VIEREM A SER DETERMINADAS PELO ÓRGÃO DE VIGILÂNCIA SANITÁRIA COMPETENTE, EM QUALQUER TEMPO, NA FORMA PREVISTA NO ARTIGO 95 DA LEI ESTADUAL 10.083 DE 23 DE SETEMBRO DE 1998.

SÃO PAULO — LOCAL
16/05/2019 — DATA DE DEFERIMENTO

4- Por favor volver a radicar, ya que el documento anexo no se ve con claridad además esta incompleto. Se recomienda solamente anexar el físico donde realizan el proceso del paraclínico que es Genetix, en la forma como lo imprimen puede ser confuso si es Colcan o Genetix. (sugerencia).



COLCAN
LABORATORIO CLÍNICO

20906394

Nombre ESTRADA VALENCIA SALOME
Identificación RC 1067097915 Tel 1
Edad 2 Años 0 Meses 0 Días Sexo F
Médico MEDICOS VARIOS
No. Ordenamiento 020906200

Fecha de recepción: 09-feb-2021 6:48 pm
Fecha de impresión: 08-mar-2021 8:26 pm
Empresa INSTITUTO DE DIAGNOSTICO MEDICO S.A –IDIME REFE
Sede REFERENCIA
Fecha Validación 08-mar-2021 4:57:00p.m. Copia

Examen | Resultado | Unidades | Valores de Referencia

GENETIX

Fecha / Hora reporte: 03/03/2021 16:05:44
Nro. Orden: 000104395

INFORMACIÓN DEL PACIENTE
Nombre: SALOME ESTRADA VALENCIA
Doc. Identidad: 1067097915
Género: F Edad: 2
Entidad: COLCAN CENTRO MEDICO OFTALMOLOGICO
Examen realizado: ATROFIA MUSCULAR ESPINAL POR MLPA'S
Teléfono:
Fecha de nacimiento: 07/04/2018

DATOS DE LA MUESTRA
Tipo de muestra: Sangre
Fecha toma muestra:
Fecha ingreso muestra: 12/02/2021
Hora toma muestra: 12:00AM
Hora ingreso muestra: 3:22PM

RESULTADO DEL EXAMEN
RESULTADO: POSITIVO/ANORMAL

INTERPRETACION
Se evidencia una deleción PATOGÉNICA en estado homocigoto del exón 7 en el gen SMN1.

Se evidencia una copia del exón 8 en el gen SMN1.
Se evidencian tres copias del exon 7 en el gen SMN2.
Se evidencian dos copias del exón 8 en el gen SMN2.

CONCLUSIÓN
Este resultado es congruente con el diagnóstico molecular de Atrofia Muscular Espinal por deleción homocigota del exón 7 en el gen SMN1. Con base en el número de copias de SMN2 detectado y el cuadro clínico descrito de la paciente, se esperaría que esta paciente esté afectada por una Atrofia Muscular Espinal Tipo II.

RECOMENDACIONES
Este resultado debe ser interpretado por su médico tratante.
Se recomienda asesoramiento genético.

VALORES DE REFERENCIA
Negativo: no se identifican deleciones en el exón 7 del gen SNM1.
Positivo: se identifica una deleción homocigota o heterocigota en el gen SMN1.

FUNDAMENTO
La atrofia muscular espinal (AME) es un trastorno neuromuscular caracterizado por la degeneración de las células del asta anterior de la médula espinal, lo que lleva a debilidad muscular simétrica y atrofia. Es la segunda enfermedad autosómica recesiva más frecuente en la raza blanca, después de la fibrosis quística. Hay dos genes (altamente similares) que juegan un papel fundamental en AME: SMN1 y SMN2.
La mayoría de las personas tienen dos copias de cada uno de los genes SMN1 y SMN2, estos dos genes se diferencian solamente por dos nucleótidos, uno en el exón 7 y otro en el exón 8.

5. Se da respuesta en el excel

Cordialmente

COLOMBIA POTENCIA DE LA VIDA
ADRES

Médico Especialista Líder Recobros
Contratista
Mariana Pazmiño Coral
Dirección Otras Prestaciones
Yensi.pasmino@adres.gov.co
Teléfono: 3182165876
Av. Calle 26 No. 69- 76 Torre 1 Piso 8 Bogotá, Colombia
www.adres.gov.co

De: Yasmin Cristina Hernandez Gaitan <yasmin.hernandez@nuevaeps.com.co>
Enviado: martes, 31 de octubre de 2023 9:21
Para: Yensi Mariana Pazmiño Coral <yensi.pasmino@adres.gov.co>; Camilo Andres Plazas Veloza <camilo.plazas@adres.gov.co>; Kissy Johana Avila Vasquez <kissy.avila@nuevaeps.com.co>
Cc: Nidia Plazas Herrera <nidia.plazas@nuevaeps.com.co>; Leidy Viviana Gutierrez Sanchez <leidy.gutierrez@nuevaeps.com.co>
Asunto: Solicitud validación Casos Glosados paquete PM_REE_0523_02

Cordial saludo:

Una vez recibido el resultado de auditoria del paquete PM_REE_0523_02 procedimos a realizar validación de las causales de glosa imputadas, así:

GLOSA PPMM 0523_02	Q	Valor_Glosado
ENFERMEDAD HUERFANA	**23**	**2.913.390.950**
No se aportó certificación del proveedor en el exterior, para la fecha de la realización del estudio de confirmación diagnóstica	21	2.401.687.050
La prueba diagnóstica aportada no corresponde al estudio molecular de genes SMN1 y SMN2	2	511.703.900
DUPLICIDAD O PAGADO ANTERIOR	**3**	**-**
El servicio o tecnología en salud objeto de recobro ya había sido radicada en el mismo paquete o en otros paquetes	3	-
Total general	**26**	**2.913.390.950**

Posteriormente validamos las causales frente a cada uno de los usuarios

IDENTIFICACION	Q	Valor_Glosado
1007442163	11	1.200.937.350
1054252368	7	764.131.440
1054254781	3	436.618.260
1067097916	2	511.703.900
Total general	**23**	**2.913.390.950**

Y finalmente realizamos la validación sobre los soportes adjuntos al recobro evidenciando lo siguiente por usuario

1- **CC 1007442163** - LOPEZ SALCEDO CRISTIAN LEONARDO

Causal de Glosa - NPM 5003 - No se aportó certificación del proveedor en el exterior, para la fecha de la realización del estudio de confirmación diagnóstica

Revisión Nueva EPS: En el tipo documental 07 (otros) se evidencia lo siguiente en los folios 7 y 8:



Mendelics

Examen NRT026-001

Nombre: Cristian Leonardo López Salcedo
Sexo: Masculino
Fecha de nacimiento: 04/10/2000
Médico Solicitante: Clara Corredor (CRM-EX 29.383)
Resumen Clínico: Analisis molecular del gen DMD
Material: ADN extraido de swab bucal enviado al laboratorio
Fecha de ingreso de la muestra: 04/10/2018
Fecha de liberación del resultado: 08/11/2018

Examen: Distrofia Muscular de Duchenne

Resultado
Diagnóstico: Distrofinopatía (OMIM *300377)

Gen	Posición	Variación	Consecuencia	Copias	
DMD	chrX:32.583.845	G > A	p.Gln656* ENST00000357033	Hemicigosis (1 copia)	5

5 Definitivamente patogénico

Genes analizados:

DMD



Mendelics

Examen NRT026-001

Parámetros de Calidad de la Secuenciación

Porcentaje de bases blanco con al menos 10 lecturas: 99.2%
Numero promedio de veces que cada base fue leida: 111
Numero de secuencias generadas: 4.494.584

Variantes de significado incierto (VUS)

No fueron detectadas variantes de significado incierto relevantes para el cuadro clinico en los genes analizados.

Comentarios

El analisis molecular fue realizado para investigar si existen variantes potencialmente patogénicas asociadas a la sospecha clinica de distrofinopatia.

Fue identificada en el gen DMD (Distrofina, OMIM* 300377) la variante ChrX:32.583.845 G>A (o alternativamente c.1966C>T - ENST00000357033) en hemicigosis, promoviendo la sustitucion del aminoacido glutamina en la posición 656 por un codon de parada (p.Gln656*), configurando una mutacion de tipo "nonsense".

Esta variante esta ausente entre cerca de 138 mil individuos de la poblacion mundial y ya fue previamente descrita en más de una circunstancia asociada al cuadro de Distrofia Muscular de Duchenne (https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19937601), asi como promoviendo la interrupción precoz de la traduccion proteica, siendo de esta forma considerada definitivamente patogénica.

La presencia de deleciones y duplicaciones en el gen DMD fue tambien investigada por MLPA (MultiplexLigation-dependent Probe Amplification), no siendo evidenciadas alteraciones en la región investigada por este método.

Este resultado es compatible con el diagnostico de Distrofinopatia. Se recomienda consejeria genetica.

Referencias

1. Darras BT, Miller DT, Union DK. Dystrophinopathies. 2000 Sep 5 [Updated 2014 Nov 26]. GeneReviews® [Internet] Available from: http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1119/

Por otro lado en el folio 9 se evidencia la certificación expedida por el laboratorio:



DECLARACIÓN ANÁLISIS DE PACIENTE

Nosotros MENDELICS ANÁLISE GENÔMICA, con domicilio en Avenida Braz Leme, 1631 - Casa Verde, Código Postal 02511-000, Ciudad de São Paulo, Brasil, declaramos que al paciente Cristian Leonardo Lopez Salcedo se le realizó un estudio genético en nuestras instalaciones con referencia NRT026-001/NRT026-002 con diagnóstico asociado con Distrofia Muscular de Duchenne (DMD). El solicitante de la prueba fue la Dra. Clara Inés Corredor Cely; la muestra fue tomada por la red prestadora contratada por MENDELICS ANÁLISE GENÔMICA y se recibió en nuestras instalaciones el día 04 de octubre de 2018.

Asimismo, MENDELICS ANÁLISE GENÔMICA, dispone de la correspondiente autorización sanitaria con número de licencia 355030801-864-004704-1-4 que le habilita como centro de diagnóstico para la siguiente oferta asistencial enmarcada en la Prestación de Servicios en salud:

- Laboratório Clínico
- Análisis Clínicos y Patología Clínica
- Actividades de servicios de complemento diagnóstico y terapéutico
- Otras actividades de atención a la salud humana no especificadas, entre otras.

Se firma en Brasil, a 10 de Febrero de 2023

JOÃO PAULO KITAJIMA
DIRECTOR DE CALIDAD
MENDELICS ANÁLISE GENÔMICA

ERIKA FREITAS
DIRECTORA DE LABORATÓRIO
MENDELICS ANÁLISE GENÔMICA

De acuerdo a lo anterior, se evidencia que el recobro contiene los soportes requeridos por el manual de auditoria

RADICACION_FS	TIPDOC	NUMDOCAFILIADO	NOMBRES	FECPRESTASERV	NOMMEDSERPREST	FEC. DE MUESTRA	FEC. DE RESULTADO MUESTRA	FEC. C LABOI
185272119	CC	1007442163	LOPEZ SALCEDO CRISTIAN LEONARDO	07/04/2020	ATALURENOTRANSLARAN 250 MG	4/10/2018	8/11/2018	1(
185272120	CC	1007442163	LOPEZ SALCEDO CRISTIAN LEONARDO	07/04/2020	ATALURENO 1000	4/10/2018	8/11/2018	1(
185272121	CC	1007442163	LOPEZ SALCEDO CRISTIAN LEONARDO	15/05/2020	ATALURENOTRANSLARAN 250 MG	4/10/2018	8/11/2018	1(
185272122	CC	1007442163	LOPEZ SALCEDO CRISTIAN LEONARDO	15/05/2020	ATALURENO 1000	4/10/2018	8/11/2018	1(
185272123	CC	1007442163	LOPEZ SALCEDO CRISTIAN LEONARDO	18/06/2020	ATALURENOTRANSLARAN 250 MG	4/10/2018	8/11/2018	1(
185272124	CC	1007442163	LOPEZ SALCEDO CRISTIAN LEONARDO	29/07/2020	ATALURENOTRANSLARAN 250 MG	4/10/2018	8/11/2018	1(
185272125	CC	1007442163	LOPEZ SALCEDO CRISTIAN LEONARDO	29/09/2020	ATALURENOTRANSLARAN 250 MG	4/10/2018	8/11/2018	1(
185272126	CC	1007442163	LOPEZ SALCEDO CRISTIAN LEONARDO	29/09/2020	ATALURENO 1000	4/10/2018	8/11/2018	1(
185272127	CC	1007442163	LOPEZ SALCEDO CRISTIAN LEONARDO	26/08/2020	ATALURENO 1000	4/10/2018	8/11/2018	1(
185272128	CC	1007442163	LOPEZ SALCEDO CRISTIAN LEONARDO	12/11/2020	ATALURENO 1000	4/10/2018	8/11/2018	1(
185272129	CC	1007442163	LOPEZ SALCEDO CRISTIAN LEONARDO	15/12/2020	ATALURENOTRANSLARAN 250 MG	4/10/2018	8/11/2018	1(

2- **TI 1054252368** - RODRIGUEZ PANQUEVA MARTIN ALONSO
Causal de Glosa - NPM 5003 - No se aportó certificación del proveedor en el exterior, para la fecha de la realización del estudio de confirmación diagnóstica

Revisión Nueva EPS: En el tipo documental 07 (otros) se evidencia lo siguiente en los folios 17 y 18:



Mendelics

Examen MLT557-001

Nombre: Martin Alonso Rodriguez
Sexo: Masculino
Fecha de nacimiento: 05/04/2005
Médico Solicitante: Clara Corredor (CRM-EX 29.383)
Resumen Clínico: Análisis molecular del gen DMD.
Material: ADN extraído de swab bucal enviado al laboratorio.
Fecha de ingreso de la muestra: 04/10/2018
Fecha de liberación del resultado: 08/11/2018

Examen: Distrofia Muscular de Duchenne

Resultado
Diagnóstico: Distrofinopatía (OMIM *300377)

Gen	Posición	Variación	Consecuencia	Copias	
DMD	chrX:32.583.845	G >A	p.Gln656* ENST00000357033	Hemicigosis (1 copia)	5

5 Definitivamente patogénico



Mendelics

Examen MLT557-001

Parámetros de Calidad de la Secuenciación

Porcentaje de bases blanco con al menos 10 lecturas: 98,9%
Número promedio de veces que cada base fue leída: 113
Número de secuencias generadas: 4.649.266

Variantes de significado incierto (VUS)

No fueron detectadas variantes de significado incierto relevantes para el cuadro clínico en los genes analizados.

Comentarios

El análisis molecular fue realizado para investigar si existen variantes potencialmente patogénicas asociadas a la sospecha clínica de distrofinopatía.

Fue identificada en el gen DMD (Distrofina, OMIM* 300377) la variante ChrX:32.583.845 G>A (o alternativamente c.1966C>T - ENST00000357033) en hemicigosis, promoviendo la substitución del aminoácido glutamina en la posición 656 por un codón de parada (p.Gln656*) configurando una mutación de tipo "nonsense".

Esta variante está ausente entre cerca de 138 mil individuos de la población mundial y ya fue previamente descrita en más de una ocasión asociada al cuadro de Distrofia Muscular de Duchenne (https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19937601), así como promoviendo la interrupción precoz de la traducción proteica, siendo de esta forma considerada definitivamente patogénica.

La presencia de deleciones y duplicaciones en el gen DMD fue también investigada por MLPA (MultiplexLigation-dependent Probe Amplification), no siendo evidenciadas alteraciones en la región investigada por este método.

Este resultado es compatible con el diagnóstico de Distrofinopatía. Se recomienda consejería genética.

Por otro lado en el folio 19 se evidencia la certificación expedida por el laboratorio:



DECLARACIÓN ANÁLISIS DE PACIENTE

Nosotros MENDELICS ANÁLISE GENÔMICA, con domicilio en Avenida Braz Leme, 1631 - Casa Verde, Código Postal 02511-000, Ciudad de São Paulo, Brasil, declaramos que al paciente Martin Alonso Rodriguez Panqueva se le realizó un estudio genético en nuestras instalaciones con referencia MLT557-001/MLT557-002 con diagnóstico asociado con Distrofia Muscular de Duchenne (DMD). El solicitante de la prueba fue la Dra. Clara Inés Corredor Cely; la muestra fue tomada por la red prestadora contratada por MENDELICS ANÁLISE GENÔMICA y se recibió en nuestras instalaciones el día 04 de octubre de 2018.

Asimismo, MENDELICS ANÁLISE GENÔMICA, dispone de la correspondiente autorización sanitaria con número de licencia 355030801-864-004704-1-4 que le habilita como centro de diagnóstico para la siguiente oferta asistencial enmarcada en la Prestación de Servicios en salud:

- Laboratório Clínico
- Análisis Clínicos y Patología Clínica
- Actividades de servicios de complemento diagnóstico y terapéutico
- Otras actividades de atención a la salud humana no especificadas, entre otras.

Se firma en Brasil, a 10 de Febrero de 2023

JOÃO PAULO KITAJIMA
DIRECTOR DE CALIDAD
MENDELICS ANÁLISE GENÔMICA

ERIKA FREITAS
DIRECTORA DE LABORATÓRIO
MENDELICS ANÁLISE GENÔMICA

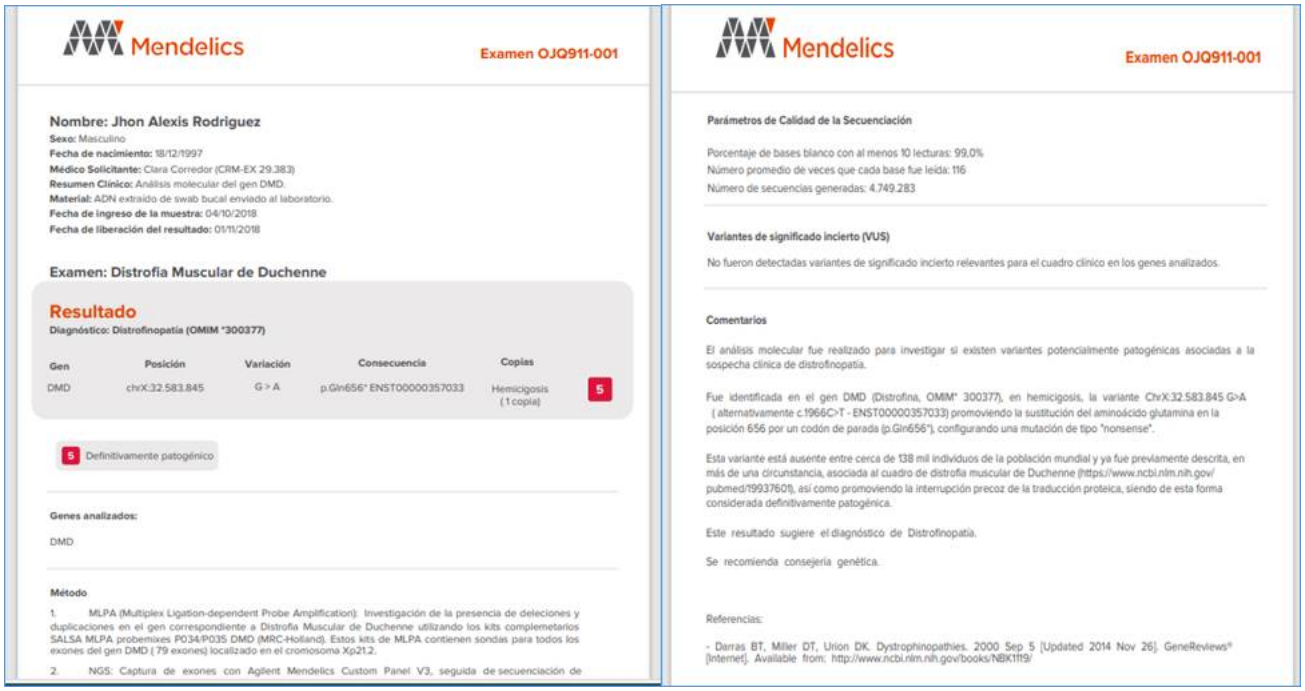
Mendelics

De acuerdo a lo anterior, se evidencia que el recobro contiene los soportes requeridos por el manual de auditoria.

RADICACION_FS	TIPDOC	NUMDOCAFILIADO	NOMBRES	FECPRESTASERV	NOMMEDSERPREST	FEC. DE MUESTRA	FEC. DE RESULTADO MUESTRA
185272132	TI	1054252368	RODRIGUEZ PANQUEVA MARTIN ALONSO	25/08/2020	ATALURENO 1000	4/10/2018	8/11/2018
185272130	TI	1054252368	RODRIGUEZ PANQUEVA MARTIN ALONSO	17/09/2020	ATALURENO 1000	4/10/2018	8/11/2018
185272131	TI	1054252368	RODRIGUEZ PANQUEVA MARTIN ALONSO	17/09/2020	ATALURENOTRANSLARAN 250 MG	4/10/2018	8/11/2018
185272133	TI	1054252368	RODRIGUEZ PANQUEVA MARTIN ALONSO	06/10/2020	ATALURENO 1000	4/10/2018	8/11/2018
185272135	TI	1054252368	RODRIGUEZ PANQUEVA MARTIN ALONSO	06/10/2020	ATALURENOTRANSLARAN 250 MG	4/10/2018	8/11/2018
185272134	TI	1054252368	RODRIGUEZ PANQUEVA MARTIN ALONSO	21/11/2020	ATALURENO 1000	4/10/2018	8/11/2018
185272136	TI	1054252368	RODRIGUEZ PANQUEVA MARTIN ALONSO	21/11/2020	ATALURENOTRANSLARAN 250 MG	4/10/2018	8/11/2018

3- **CC 1054254781** - RODRIGUEZ PANQUEVA JHON ALEXIS
Causal de Glosa - NPM 5003 - No se aportó certificación del proveedor en el exterior, para la fecha de la realización del estudio de confirmación diagnóstica

Revisión Nueva EPS: En el tipo documental 07 (otros) se evidencia lo siguiente en los folios 5 y 6:



Mendelics — Examen OJQ911-001

Nombre: Jhon Alexis Rodriguez
Sexo: Masculino
Fecha de nacimiento: 18/12/1997
Médico Solicitante: Clara Corredor (CRM-EX 29.383)
Resumen Clínico: Análisis molecular del gen DMD.
Material: ADN extraído de swab bucal enviado al laboratorio.
Fecha de ingreso de la muestra: 04/10/2018
Fecha de liberación del resultado: 01/11/2018

Examen: Distrofia Muscular de Duchenne

Resultado
Diagnóstico: Distrofinopatía (OMIM *300377)

Gen	Posición	Variación	Consecuencia	Copias	
DMD	chrX:32.583.845	G > A	p.Gln656* ENST00000357033	Hemicigosis (1 copia)	5

5 Definitivamente patogénico

Genes analizados:
DMD

Método
1. MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification): Investigación de la presencia de deleciones y duplicaciones en el gen correspondiente a Distrofia Muscular de Duchenne utilizando los kits complemetarios SALSA MLPA probemixes P034/P035 DMD (MRC-Holland). Estos kits de MLPA contienen sondas para todos los exones del gen DMD (79 exones) localizado en el cromosoma Xp21.2.
2. NGS: Captura de exones con Agilent Mendelics Custom Panel V3, seguida de secuenciación de

Mendelics — Examen OJQ911-001

Parámetros de Calidad de la Secuenciación

Porcentaje de bases blanco con al menos 10 lecturas: 99,0%
Número promedio de veces que cada base fue leída: 116
Número de secuencias generadas: 4.749.283

Variantes de significado incierto (VUS)

No fueron detectadas variantes de significado incierto relevantes para el cuadro clínico en los genes analizados.

Comentarios

El análisis molecular fue realizado para investigar si existen variantes potencialmente patogénicas asociadas a la sospecha clínica de distrofinopatía.

Fue identificada en el gen DMD (Distrofina, OMIM* 300377), en hemicigosis, la variante ChrX:32.583.845 G>A (alternativamente c.1966C>T - ENST00000357033) promoviendo la sustitución del aminoácido glutamina en la posición 656 por un codón de parada (p.Gln656*), configurando una mutación de tipo "nonsense".

Esta variante está ausente entre cerca de 138 mil indivíduos de la población mundial y ya fue previamente descrita, en más de una circunstancia, asociada al cuadro de distrofia muscular de Duchenne (https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19937601), así como promoviendo la interrupción precoz de la traducción proteica, siendo de esta forma considerada definitivamente patogénica.

Este resultado sugiere el diagnóstico de Distrofinopatía.

Se recomienda consejería genética.

Referencias:

- Darras BT, Miller DT, Urion DK. Dystrophinopathies. 2000 Sep 5 [Updated 2014 Nov 26]. GeneReviews® [Internet]. Available from: http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1119/

Por otro lado en el folio 7 se evidencia la certificación expedida por el laboratorio:



DECLARACIÓN ANÁLISIS DE PACIENTE

Nosotros MENDELICS ANÁLISE GENÔMICA, con domicilio en Avenida Braz Leme, 1631 - Casa Verde, Código Postal 02511-000, Ciudad de São Paulo, Brasil, declaramos que al paciente Jhon Alexis Rodriguez se le realizó un estudio genético en nuestras instalaciones con referencia OJQ911-001/OJQ911-002 con diagnóstico asociado con Distrofia Muscular de Duchenne (DMD). El solicitante de la prueba fue la Dra. Clara Inés Corredor Cely; la muestra fue tomada por la red prestadora contratada por MENDELICS ANÁLISE GENÔMICA y se recibió en nuestras instalaciones el día 04 de octubre de 2018.

Asimismo, MENDELICS ANÁLISE GENÔMICA, dispone de la correspondiente autorización sanitaria con número de licencia 355030801-864-004704-1-4 que le habilita como centro de diagnóstico para la siguiente oferta asistencial enmarcada en la Prestación de Servicios en salud:

- Laboratório Clínico
- Análisis Clínicos y Patología Clínica
- Actividades de servicios de complemento diagnóstico y terapéutico
- Otras actividades de atención a la salud humana no especificadas, entre otras.

Se firma en Brasil, a 14 de Febrero de 2023

João Paulo Kitajima
JOÃO PAULO KITAJIMA
DIRECTOR DE CALIDAD
MENDELICS ANÁLISE GENÔMICA

Erika Freitas
ERIKA FREITAS
DIRECTORA DE LABORATÓRIO
MENDELICS ANÁLISE GENÔMICA

De acuerdo a lo anterior, se evidencia que el recobro contiene los soportes requeridos por el manual de auditoria

RADICACION_FS	TIPDOCAFILIADO	NUMDOCAFILIADO	NOMBRES	FECPRESTASERV	NOMMEDSERPREST	FEC. DE MUESTRA	FEC. DE RESULTADO MUESTRA
185272137	CC	1054254781	RODRIGUEZ PANQUEVA JHON ALEXIS	09/09/2020	ATALURENOTRANSLARAN 250 MG	4/10/2018	1/11/20
185272138	CC	1054254781	RODRIGUEZ PANQUEVA JHON ALEXIS	14/09/2020	ATALURENO 1000	4/10/2018	1/11/20
185272139	CC	1054254781	RODRIGUEZ PANQUEVA JHON ALEXIS	06/10/2020	ATALURENO 1000	4/10/2018	1/11/20

-
-

4- **RC 1067097916** - ESTRADA VALENCIA SALOME
Glosa - NPM 4001- La prueba diagnóstica aportada no corresponde al estudio molecular de genes SMN1 y SMN2

Se evidenció en el folio 20 del tipo documental 07C01 incompletitud e ilegibilidad en el soporte adjunto. Se revisará para reingreso de la cuenta en la ventana de radicación.

5. En relación con los servicios glosados por la Causal "El servicio o tecnología en salud objeto de recobro ya había sido radicada en el mismo paquete o en otros paquetes"
Posterior a validación de los consolidados de los servicios recobrados en las ventanas de radicación de "prestaciones no cubiertas con presupuestos máximos" no identificamos servicios que estemos presentando a la ventana de radicación previamente aprobados en otros paquetes.

Solicitamos su amable colaboración en realizar lo aquí sustentado y orientarnos para tener claridad de lo que se evidencia en la auditoria documental que concluye en la imposición de las glosas, para tomar las acciones necesarias que permitan la aprobación de estos recursos o de ser necesario agendar una nueva mesa técnica para tratar estos casos.

Cordialmente,

Yasmin Cristina Hernandez Gaitan
Profesional III – Dirección de Recobros
Vicepresidencia Administrativa y Financiera

Leidy Viviana Gutiérrez Sánchez
Analista III - DIRECCION DE RECOBROS
VICEPRESIDENCIA ADMINISTRATIVA Y FINANCIERA

(601) 4193000
Cra. 85 K # 46A - 66
Piso 4 - ala sur
Bogotá D.C. - Colombia

De: Edwin Leonardo Chicuasuque Perez <edwin.chicuasuque@nuevaeps.com.co>
Enviado el: martes, 17 de octubre de 2023 4:46 p. m.
Para: Carlos Andres Contreras Robledo <carlos.contreras@nuevaeps.com.co>; Victor Manuel Guisao Martinez <victorm.guisao@nuevaeps.com.co>
CC: Marisol Huertas Parra <marisol.huertas@nuevaeps.com.co>; Leidy Viviana Gutierrez Sanchez <leidy.gutierrez@nuevaeps.com.co>
Asunto: RE: Notificación de resultados paquete PM_REE_0523_02

Buenas tardes

Remito archivo con la tipificación del resultado de auditoria ADRES del paquete PM_REE_0523_02

- \\fsbog003\RECOBROS_H\Gerencia_Recobros\Glosas\1.PUNTO_FINAL\1.RESULTADO_AUDITORIA\2023\PM_REE_0523_02\CR_NUEVA EPS_PM_REE_0523_02_TIPIFICADO.xlsx

ESTADOITEM	ITEMS	VALORRECOBRADOITEM	VALORAPROBADOITEM	VALORGLOSADOITEM
NO APROBADO	**23**	**2.913.390.950**	**0**	**2.913.390.950**
Total general	**23**	**2.913.390.950**	**0**	**2.913.390.950**

Cordialmente,

Edwin Leonardo Chicuasuque Pérez
ANALISTA III - GERENCIA DE RECOBROS
VICEPRESIDENCIA ADMINISTRATIVA Y FINANCIERA

Cra. 85 K # 46A - 66
Piso 4 - ala sur
Bogotá D.C. - Colombia

De: Carlos Andres Contreras Robledo <carlos.contreras@nuevaeps.com.co>
Enviado: martes, 17 de octubre de 2023 12:28
Para: Victor Manuel Guisao Martinez <victorm.guisao@nuevaeps.com.co>; Edwin Leonardo Chicuasuque Perez <edwin.chicuasuque@nuevaeps.com.co>
Asunto: RV: Notificación de resultados paquete PM_REE_0523_02

Buendía. PSC

De: Juli Bibiana Vargas Reyes <juli.vargas@adres.gov.co>
Enviado el: martes, 17 de octubre de 2023 11:58 a. m.
Para: Kissy Johana Avila Vasquez <kissy.avila@nuevaeps.com.co>; Carlos Andres Contreras Robledo <carlos.contreras@nuevaeps.com.co>
CC: Andrea Rodriguez Sierra <andrear.sierra@adres.gov.co>; Yensi Mariana Pazmiño Coral <yensi.pasmino@adres.gov.co>
Asunto: Notificación de resultados paquete PM_REE_0523_02

Cordial saludo:

De manera atenta se remite el resultado del proceso de verificación y control para el reconocimiento de cuentas por concepto de servicios y tecnologías en salud no financiados con la UPC ni con cargo a los presupuestos máximos, que fueron presentadas ante esta administradora por la entidad recobrante en el período de radicación habilitado en mayo de 2023 respuesta a glosa, paquete denominado PM_REE_0523_02.

Cordialmente,

Contratista
Bibiana Vargas Reyes
Juli.vargas@adres.gov.co
Av. Calle 26 No. 69- 76 Torre 1 Piso 16 Bogotá, Colombia
www.adres.gov.co

El contenido de este mensaje y sus anexos son propiedad la Administradora de Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud - ADRES, es únicamente para el uso del destinatario ya que puede contener información reservada o clasificada; las cuales no son de carácter público. Si usted no es el destinatario, se informa que cualquier uso, difusión, distribución o copiado de esta comunicación está prohibido. Cualquier revisión, retransmisión, diseminación o uso de este, así como cualquier acción que se tome respecto a la información contenida, por personas o Entidades diferentes al propósito original de la misma, es ilegal. Si usted es el destinatario, le solicitamos dar un manejo adecuado a la información; de presentarse cualquier suceso anómalo, por favor informarlo al correo atencionpqrsd@adres.gov.co.

ADRES - Información Pública Externa