



Manual de Gestión del Centro para la Atención Integral de la Persona Usuaría con Enfermedad de Wilson y otras Patologías Huérfanas Neurológicas y Hepáticas del Hospital San Juan de Dios

Código: MG.GM.DDSS-AAIP.280726
Versión 01

Caja Costarricense de Seguro Social
Gerencia Médica
Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud
Área de Atención Integral a las Personas



2026

ELABORADO POR:	• Dra. Anggie Ramírez Morera. Médica. Despacho de Gerencia Médica. • Dra. Dominicque Guillén Femenías. Médica especialista en Medicina Familiar y Comunitaria. Despacho de Gerencia Médica. • Dr. Francisco Hevia Urrútia. Médico especialista en Gastroenterología. Coordinador del Centro para la Atención Integral de la Persona Usaria con Enfermedad de Wilson y otras Patologías Huérfanas: Neurológicas y Hepáticas, HSJD. • Dr. Jorge Eduardo Vargas Madrigal. Médico especialista en Gastroenterología. Jefe del Servicio de Gastroenterología, HSJD. • Dr. Jorge Ignacio Borbón Guevara. Médico. Programa de Normalización de la Atención a la Persona Adulta y Coordinación de Enfermedades Crónicas No Transmisibles, AAIP, DDSS. • MSc. Karla Berrocal Saborio. Trabajadora Social. Programa de Normalización de la Atención a la Persona Adulta y Coordinación de Enfermedades Crónicas No Transmisibles, AAIP, DDSS. • Dra. Melissa Arias Quirós. Médico especialista en Gastroenterología. Hospital San Juan de Dios. • Dr. Carlos Roberto Chong Rojas. Médico. Programa de Normalización de la Atención a la Persona Adulta y Coordinación de Enfermedades Crónicas No Transmisibles, AAIP, DDSS. • Dr. Yeferthon Vindas Badilla. Médico. Programa de Normalización de la Atención a la Persona Adulta y Coordinación de Enfermedades Crónicas No Transmisibles, AAIP, DDSS. • Dra. Wendy Rodríguez Anderson. Enfermera. Programa de Normalización de la Atención a la Persona Adulta y Coordinación de Enfermedades Crónicas No Transmisibles, AAIP, DDSS.
REVISIÓN TÉCNICA Y VALIDACIÓN POR:	• Dra. Laura Arguedas Bolaños. Enfermera. Coordinación Nacional de Enfermería, ARSDT, DDSS • Dra. Yaqueline Obando López. Farmacéutica. Coordinación Nacional de Servicios Farmacéuticos. ARSDT, DDSS. • Dr. Alberto José Madrigal Vega. Microbiólogo. Coordinación Nacional de Laboratorios Clínicos. ARSDT, DDSS. • Dra. Cecilia Vargas Hernández. Nutricionista. Coordinación Nacional de Nutrición. ARSDT, DDSS. • Dra. Regina Velasco Dubón. Nutricionista. Servicio de Nutrición. Hospital Nacional de Niños. • Dr. Alfonso Villalobos Pérez. Psicólogo. Coordinación Nacional de Psicología. ARSDT, DDSS. • MSc. Celenia Corrales Fallas. Trabajadora Social. Coordinación Nacional de Trabajo Social. ARSDT, DDSS. • Licda. Mariana Flores García. Trabajadora Social. Coordinación Nacional de Trabajo Social. ARSDT, DDSS. • Dr. Álvaro Víquez Jaikel. Farmacéutico. Hospital San Juan de Dios. • Dr. Carlos Roberto Varela Briceño. Microbiólogo. Hospital San Juan de Dios. • Dr. José Francisco Rodríguez Amador. Microbiólogo. Hospital San Juan de Dios. • Dr. Marlon Rojas Alvarado. Médico especialista en Gastroenterología. Hospital San Juan de Dios. • Dra. Nancy Pamela Loaiza Yee. Microbióloga. Hospital San Juan de Dios. • Dr. Vernon José Rojas Montero. Microbiólogo. Hospital San Juan de Dios. • Dr. Danny Alvarado Romero. Microbiólogo. Laboratorio de Tamizaje Neonatal, HNN

	• Dra. Mildred Jiménez Hernández. Microbióloga. Laboratorio de Tamizaje Neonatal, HNN.
REVISADO POR:	• Dra. María José Valverde Valverde. Jefatura AAIP, Dirección Desarrollo de Servicios de Salud.
APROBADO POR:	• Dra. Ana Jéssica Navarro Ramírez. Directora, Dirección Desarrollo de Servicios de Salud.
AVALADO POR:	Dr. Marvin Palma Lostalo, Gerente Médico a.i. Mediante Oficio GM-17556-2026 (Ver anexo 1)
FECHA DE REVISIÓN Y APROBACIÓN:	2026
PRÓXIMA REVISIÓN:	2031
OBSERVACIONES:	La reproducción gratuita de este material con fines educativos y sin fines de lucro es permitida, siempre y cuando se respete la propiedad intelectual del documento. No se permitirá la reproducción comercial del producto sin la autorización de la CCSS y la Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud. Se utilizan las siguientes siglas para indicar los lugares de trabajo: CCSS: Caja Costarricense de Seguro Social. CAIWIL-HSJD: Centro para la Atención Integral de la Persona Usuaría con Enfermedad de Wilson, Enfermedades Neurológicas y Hepáticas Huérfanas del Hospital San Juan de Dios. DDSS: Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud AAIP: Área de Atención Integral a las Personas HSJD: Hospital San Juan de Dios HNN: Hospital Nacional de Niños Consultas al: Coordinación del CAIWIL-HSJD: ew-hsjd@ccss.sa.cr Teléfono: 2257-1234 ext. 4567 Declaración de Intereses: Los autores de este documento declaran que no ha existido ningún tipo de conflicto de interés en su realización. Que no poseen relación directa con fines comerciales con la industria sanitaria en dicho tema, no han recibido dinero procedente de la investigación o promoción de dicho tema. Además, declaran no haber recibido ninguna directriz de parte del solicitante o pagador (CCSS) para variar técnicamente el contenido de este documento. Cada colaborador llenó su respectivo formulario de declaración de intereses, el cual fue analizado y se tomaron las debidas acciones según corresponde; los formularios serán custodiados por 5 años.

Índice

Presentación	5
Introducción	6
Metodología	7
Definiciones y abreviaturas	9
Referencias Normativas	11
Alcance y campo de aplicación	13
Objetivos	13
Responsable del cumplimiento	14
Responsable de verificar el cumplimiento	14
 Contenido	 15
1. Ubicación contextual	15
1.1 Definición de la unidad, servicio o equipo de trabajo	16
1.2 Conformación de las unidades, servicios o equipos de trabajo	17
1.3 Fundamento Legal	18
2. Oferta de servicios	19
2.1 Descripción de actividades	20
2.2 Diagnósticos nosológicos	21
2.3 Poblaciones y grupos etarios	21
3. Organización funcional	22
3.1. Relación con el mapa de procesos institucional	22
3.2. Descripción de la organización funcional	23
3.3. Atención integral brindada en el Centro según su nivel de complejidad	24
4. Equipamiento e infraestructura	24
4.1 Equipamiento	24
4.2 Infraestructura	25
5. Monitoreo y seguimiento de la implementación del Manual de Gestión.....	27
5.1. Producción del Centro CAIWIL HSJD	27
5.2. Indicadores de producción priorizados	27
5.3. Incorporación progresiva de otros indicadores	29
 Herramientas de aplicabilidad	 29
Contacto para consultas	31
Acceso al documento	31
Anexos	32
Anexo 1: Oficio de Aval del Manual de Gestión	32
Anexo 2. Estructura organizativa ilustrada del CAIWIL-HSJD	33
Anexo 3: Matriz de riesgos operativos del CAIWIL-HSJD	34
Referencias	35

Presentación

Este documento constituye el Manual de Gestión del Centro para la Atención Integral de la Persona Usuaria con Enfermedad de Wilson, Enfermedades Neurológicas y Hepáticas Huérfanas (CAIWIL-HSJD), ubicado en el Hospital San Juan de Dios, como parte de la red de atención especializada de la Caja Costarricense de Seguro Social (CCSS).

Su propósito es estandarizar la organización funcional, oferta de servicios, recursos y procesos clínico-administrativos para brindar atención integral, oportuna y centrada en la persona usuaria, conforme al modelo de atención institucional y a las necesidades específicas de las personas usuarias con Enfermedad de Wilson (EW) y otras patologías huérfanas de origen neurológico y hepático.

El CAIWIL-HSJD se fundamenta en el reconocimiento técnico del Hospital San Juan de Dios como centro de referencia nacional en el abordaje de la EW, respaldado por evidencia epidemiológica nacional e internacional que demuestra la mayor prevalencia de esta enfermedad en Costa Rica (Camacho et al., 2019; Hevia-Urrutia et al., 2017).

La consolidación de este centro responde a la necesidad de articular servicios clínicos especializados, seguimiento multidisciplinario, tamizaje familiar, educación sanitaria y apoyo psicológico y social, en el marco de una atención basada en evidencia científica, principios bioéticos y normativa vigente.

Este manual se inscribe en el esfuerzo institucional por fortalecer la gestión clínica, la calidad asistencial y la equidad en el acceso a servicios de salud para personas con enfermedades raras.

GERENCIA MÉDICA

Dr. Marvin Palma Lostalo
Gerente Médico a.i.

	Caja Costarricense de Seguro Social Gerencia Médica Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud	Página 6 de 41
MANUAL DE GESTIÓN	MANUAL DE GESTIÓN DEL CENTRO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA PERSONA USUARIA CON ENFERMEDAD DE WILSON Y OTRAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS: NEUROLÓGICAS Y HEPÁTICAS DEL HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS	Código: MG.GM.DDSS-AAIP.280726

Introducción

Las enfermedades raras, también conocidas como enfermedades huérfanas, representan un desafío creciente para los sistemas de salud por su baja prevalencia, complejidad clínica, escasa disponibilidad de tratamientos específicos y limitada evidencia científica (Rare Disease Taskforce, 2024; Richter et al., 2015). Incluye patologías neurológicas y hepáticas que requieren atención especializada, seguimiento multidisciplinario y abordaje centrado en la persona usuaria. Las características de estas enfermedades requieren de un proceso de atención integral, oportuno, continuo y centrado en la persona usuaria, mediante la articulación efectiva de los diferentes niveles de atención y de los servicios de apoyo especializados.

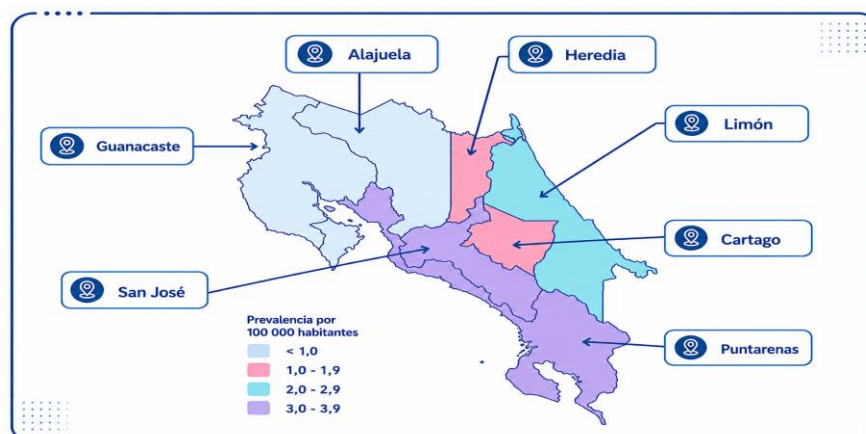
En Costa Rica, la Enfermedad de Wilson constituye una de las enfermedades huérfanas con mayor relevancia institucional, pues se ha documentado una importante concentración de casos atendidos en el Hospital San Juan de Dios. Su abordaje es esencial para prevenir complicaciones hepáticas, neurológicas y psiquiátricas graves (Ferenci et al., 2012; Roberts et al., 2008).

El Centro para la Atención Integral de la Persona Usuaria con Enfermedad de Wilson y otras Patologías Huérfanas Neurológicas y Hepáticas (CAIWIL-HSJD) brinda atención a esta y otras patologías de alta complejidad que comparten la necesidad de un abordaje multidisciplinario, seguimiento especializado y coordinación en red. La experiencia clínica desarrollada lo ha consolidado como el principal centro de referencia para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de personas con esta enfermedad (Hevia et al., 2017; Camacho et al., 2019; Cramer et al., 2025).

No obstante, la creciente complejidad de la atención y la necesidad de fortalecer la coordinación interdisciplinaria hacen indispensable estandarizar la organización y los procesos de gestión del CAIWIL-HSJD. En el estudio realizado por Cramer et al. (2025) se estimó una prevalencia nacional de personas con EW de 6 por cada 100 000 habitantes, que posiciona a Costa Rica como el país con la mayor prevalencia documentada a nivel mundial (Ver figura 1).

Figura 1.

Prevalencia de la Enfermedad de Wilson en Costa Rica por provincia.



Fuente: Adaptado de Enfermedad de Wilson en Costa Rica: un enfoque genético y epidemiológico, por E. Cramer Jenkins, P. Neily Younes y C. Flores Alfaro, 2025, Revista Ciencia y Salud Integrando Conocimientos. Modificado con apoyo de una herramienta de inteligencia artificial generativa (ChatGPT, OpenAI) para el diseño gráfico, 2026.

	Caja Costarricense de Seguro Social Gerencia Médica Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud	Página 7 de 41
MANUAL DE GESTIÓN	MANUAL DE GESTIÓN DEL CENTRO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA PERSONA USUARIA CON ENFERMEDAD DE WILSON Y OTRAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS: NEUROLÓGICAS Y HEPÁTICAS DEL HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS	Código: MG.GM.DDSS-AAIP.280726

En este contexto, la consolidación del Centro para la Atención Integral de la Persona Usuaría con Enfermedad de Wilson, Enfermedades Neurológicas y Hepáticas Huérfanas del Hospital San Juan de Dios (CAIWIL-HSJD) representa un avance estratégico para la Caja Costarricense de Seguro Social, al concentrar la experiencia clínica, promover el trabajo interdisciplinario, facilitar la coordinación con otros establecimientos de salud y fortalecer la gestión integral de la atención de personas usuarias con enfermedades huérfanas de alta complejidad.

Cabe mencionar que en 2023, el Servicio de Gastroenterología del Hospital San Juan de Dios, solicitó la oficialización del Centro como una instancia nacional para la atención de estas condiciones; sin embargo, mediante el análisis realizado por la Dirección de Proyección de Servicios de Salud, se determinó que no era viable establecerlo como centro nacional, no obstante se reconoció como el establecimiento con la mayor capacidad técnica y experiencia en la atención de la EW y se resalta su importancia como líder en la conformación de la red funcional para el diagnóstico y manejo de la Enfermedad de Wilson (CCSS, 2025c; CCSS, 2025d).

De esta forma, el CAIWIL-HSJD se establece como un centro especializado y unidad de referencia nacional para el abordaje integral, diagnóstico oportuno y tratamiento especializado de las personas con Enfermedad de Wilson (EW) y otras patologías hepáticas y neurológicas huérfanas, mediante un enfoque multidisciplinario y de alta complejidad (CCSS, 2025a); y que a su vez, fortalezca la articulación en red y la coordinación entre establecimientos de salud en los tres niveles de atención para la atención de las personas usuarias.

Con este propósito, el presente manual de gestión establece la organización y el funcionamiento de los procesos clínico-administrativos que desarrolla el centro, contribuyendo a brindar una atención equitativa, oportuna y de calidad a las personas usuarias.

Metodología

La elaboración del presente manual de gestión se realizó conforme a los lineamientos establecidos en el Manual Metodológico para la Construcción de un Manual de Gestión en la DDSS, código M.GM. DDSS.110621 versión 01, emitido por la Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud (DDSS) de la Gerencia Médica de la Caja Costarricense de Seguro Social (CCSS, 2021b). El proceso metodológico se estructuró en tres fases: búsqueda y análisis de evidencia, construcción técnica del documento y validación formal mediante la metodología RAND/UCLA Delphi Modificado.

Para la construcción del manual se revisaron documentos normativos institucionales, legislación nacional, publicaciones científicas y guías internacionales relacionadas con la Enfermedad de Wilson, las enfermedades huérfanas, la organización de los servicios de salud y la atención especializada, priorizando la evidencia de mayor calidad metodológica y pertinencia para el contexto institucional. La información recopilada sirvió de base para definir la organización

	Caja Costarricense de Seguro Social Gerencia Médica Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud	Página 8 de 41
MANUAL DE GESTIÓN	MANUAL DE GESTIÓN DEL CENTRO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA PERSONA USUARIA CON ENFERMEDAD DE WILSON Y OTRAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS: NEUROLÓGICAS Y HEPÁTICAS DEL HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS	Código: MG.GM.DDSS-AAIP.280726

funcional, la oferta de servicios, los procesos clínico-administrativos y los mecanismos de articulación del Centro.

Para la elaboración del presente manual, el Programa de Normalización de la Atención a la Persona Adulta y Coordinación de Enfermedades Crónicas No Transmisibles fungió como equipo conductor en conjunto con el Dr. Francisco Hevia, coordinador del CAIWIL-HSJD. Además, se contó con la revisión y validación técnica de la Coordinación Nacional de Enfermería, Coordinación Nacional de Servicios Farmacéuticos; Coordinación Nacional de Laboratorios Clínicos, Coordinación Nacional de Nutrición, Coordinación Nacional de Psicología y Coordinación Nacional de Trabajo Social, del Área de Regulación Sistematización de Diagnóstico y Tratamiento.

Posteriormente, se realizó la validación mediante la metodología RAND/UCLA Delphi Modificado. Se desarrolló entre el 04 de mayo y el 12 de junio de 2026, con la participación de personas funcionarias del centro y personal de apoyo a la gestión en el Hospital San Juan de Dios; así como del Hospital Nacional de Niños, según listado en la contraportada. Se aplicó un instrumento estructurado con escala de evaluación de 1 a 9 puntos, aplicado a cada ítem del Manual de Gestión, obteniendo un resultado de 87% de aprobación por consenso. Este resultado garantiza la calidad metodológica, la coherencia técnica y la aplicabilidad operativa del documento, conforme a los estándares establecidos por la DDSS. A continuación, se desglosan los ítems evaluados y sus respectivos porcentajes de aprobación:

Tabla 1. Descripción de las Calificaciones y Nota Global en la Validación del Manual de Gestión

Ítem	Calificación
Presentación e Introducción	96%
Metodología, Definiciones y Abreviaturas	76%
Referencias Normativas	94%
Alcance y Campo de Aplicación	89%
Objetivos	93%
Responsable del Cumplimiento y Responsable de Verificar el Cumplimiento	94%
Contenido, 1.Ubicación Contextual, ítems 1.1. Definición de la Unidad, Servicio o Equipo de Trabajo, 1.2. Conformación de las Unidades, servicios o equipos de trabajo	78%
Contenido, 2. Oferta de Servicios. 2.1. Descripción de Actividades, 2.2. Diagnósticos Nosológicos, 2.3. Poblaciones y Grupos Etarios	78%
Contenido, 3. Organización Funcional, ítems 3.1. Relación con el mapa de procesos institucional, 3.2.Descripción de la Organización Funcional, 3.3. Atención Integral	78%
Contenido, 4. Equipamiento e Infraestructura, ítems 4.1. Equipamiento, 4.2.Infraestructura,	78%
Contenido, 5. Monitoreo y seguimiento de la implementación del Manual de Gestión, ítems 5.1. Producción del Centro CAIWIL-HSJD, 5.2. Indicadores de Producción Priorizados, 5.3.	91%
Anexos y Referencias	93%
Promedio global de la validación: 87% de aprobación	
Fuente: elaboración propia a partir de los resultados del proceso de validación, 2026.	

	Caja Costarricense de Seguro Social Gerencia Médica Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud	Página 9 de 41
MANUAL DE GESTIÓN	MANUAL DE GESTIÓN DEL CENTRO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA PERSONA USUARIA CON ENFERMEDAD DE WILSON Y OTRAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS: NEUROLÓGICAS Y HEPÁTICAS DEL HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS	Código: MG.GM.DDSS-AAIP.280726

Definiciones y Abreviaturas

1. Definiciones

ABCB11: Gen que codifica la bomba de exportación de sales biliares (BSEP), una proteína transportadora de ácidos biliares desde los hepatocitos hacia la bilis. Mutaciones en este gen causan colestasis intrahepática familiar progresiva tipo 2 (PFIC2) y colestasis intrahepática recurrente benigna tipo 2 (BRIC2) (Pawlikowska et al., 2010).

ABCB4: Gen que codifica la proteína MDR3, encargada del transporte de fosfatidilcolina desde los hepatocitos hacia la bilis. Su función es proteger las vías biliares de la toxicidad de los ácidos biliares. Mutaciones en este gen causan colestasis intrahepática familiar progresiva tipo 3 (PFIC3) y colestasis intrahepática del embarazo (Cramer et al., 2025).

Adherencia terapéutica: grado en que la persona usuaria sigue las indicaciones médicas respecto al tratamiento prescrito, incluyendo dosis, frecuencia y duración (WHO, 2003).

Atención nutricional: “Método sistemático de resolución de problemas para profesionales de la nutrición, basado en el razonamiento y pensamiento crítico y en la evidencia científica para tomar decisiones y garantizar una atención nutricional integral, de calidad, adecuada, oportuna, segura, rigurosa y eficaz” (Carbajal et al., 2020, p.174).

Atención psicológica. Se refiere a la aplicación de las actividades técnicas de Psicología, contenidas en la normativa institucional vigente para esta disciplina en la CCSS. Esta actividad se orienta al diagnóstico y evaluación psicológica, la intervención y tratamiento psicoterapéutico (en las modalidades avaladas por la Gerencia Médica para la disciplina) y la rehabilitación clínica. Incluye la aplicación e interpretación de procedimientos (instrumentos de medición psicológicos), así como el desarrollo de sesiones clínico-técnicas (uni o interdisciplinarias) (CCSS, 2025b).

ATP7B: Gen que codifica una ATPasa de tipo P transportadora de cobre. “ATP” se refiere a adenosín trifosfato; “7” indica el número de orden dentro de la familia de genes ATPasa tipo P; “B” representa la variante específica dentro del grupo ATP7. Implicado en el metabolismo intracelular del cobre, especialmente en el hígado (Ferenci et al., 2012).

ATP8B1: Gen que codifica una ATPasa transportadora de fosfolípidos (aminofosfolípidos) en la membrana de los hepatocitos. Participa en el equilibrio de los ácidos biliares. Mutaciones en este gen causan colestasis intrahepática familiar progresiva tipo 1 (PFIC1) y colestasis intrahepática recurrente benigna tipo 1 (BRIC1) (Cramer et al., 2025).

Centro especializado: establecimiento de atención terciaria que ofrece servicios clínicos avanzados, diagnósticos complejos, tratamientos especializados y seguimiento de condiciones médicas específicas, generalmente por referencia desde atención primaria o secundaria (WHO Regional Office for Europe, 2025).

Colestasis intrahepática familiar progresiva (CIFP): Grupo de enfermedades genéticas autosómicas recesivas que afectan la secreción biliar, con inicio en la infancia y evolución hacia

	Caja Costarricense de Seguro Social Gerencia Médica Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud	Página 10 de 41
MANUAL DE GESTIÓN	MANUAL DE GESTIÓN DEL CENTRO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA PERSONA USUARIA CON ENFERMEDAD DE WILSON Y OTRAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS: NEUROLÓGICAS Y HEPÁTICAS DEL HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS	Código: MG.GM.DDSS-AAIP.280726

insuficiencia hepática. Se asocian a mutaciones en genes como *ATP8B1*, *ABCB11* y *ABCB4* (Cramer et al., 2025).

Enfermedad de Wilson (EW): Trastorno hereditario autosómico recesivo que afecta el metabolismo del cobre, causado por mutaciones en el gen *ATP7B*, con manifestaciones hepáticas, neurológicas y psiquiátricas (Ferenci et al., 2012).

Espectrometría de masas con plasma acoplado inductivamente (ICP-MS): Técnica analítica de alta sensibilidad utilizada para identificar y cuantificar elementos traza, como el cobre y el zinc, en muestras biológicas. En la enfermedad de Wilson, permite la medición precisa del cobre y apoya su evaluación bioquímica y monitoreo (Bithi et al., 2024).

Intervención social: comprenden una amplia gama de acciones que permiten abordar problemas sociales. Estas acciones son implementadas en contextos diversos por organizaciones y personas con distintos bagajes profesionales, pertenecientes a distintos sectores y con distintos tipos de recursos (Organización Panamericana de la Salud [OPS], 2020).

Manual de Gestión (MG): Documento que describe cómo se organiza una unidad, servicio o equipo de trabajo para alcanzar sus objetivos, incluyendo estructura, procesos, resultados, equipamiento e indicadores (CCSS, 2021).

Medicamentos Huérfanos: Los medicamentos huérfanos son aquellos fármacos destinados al tratamiento de enfermedades de baja prevalencia, también conocidas como enfermedades raras, cuyo desarrollo no resulta económicamente atractivo para la industria farmacéutica sin la existencia de incentivos regulatorios (Fontanet y Torrent Farnel, 2018).

Metodología RAND/UCLA: Técnica de consenso experto que combina revisión sistemática de evidencia con juicio clínico estructurado, mediante rondas de evaluación y discusión (Fitch, et al, 2001).

Modelo de atención integral: Enfoque organizativo que articula servicios clínicos, psicológicos, sociales, educativos y de seguimiento, centrado en la persona usuaria, con base en evidencia científica, principios bioéticos y normativa vigente (Asamblea Legislativa de Costa Rica, 1987).

Tamizaje familiar: Evaluación clínica y genética dirigida a familiares de personas con diagnóstico confirmado, para detectar casos presintomáticos o en riesgo genético (Roberts, et al., 2008).

Abreviaturas

ABCB4:	Miembro 4 de la subfamilia B de transportadores con casete de unión a ATP (MDR3).
ABCB11:	Miembro 11 de la subfamilia B de transportadores con casete de unión a ATP (BSEP).
ATP7B:	ATPasa transportadora de cobre tipo beta.
ATP8B1:	Adenosina trifosfatasa tipo 8B1.
CAIWIL-HSJD:	Centro para la Atención Integral de la Enfermedad de Wilson, Enfermedades Neurológicas y Hepáticas huérfanas del Hospital San Juan de Dios.
CIFP:	Colestasis intrahepática familiar progresiva.

	Caja Costarricense de Seguro Social Gerencia Médica Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud	Página 11 de 41
MANUAL DE GESTIÓN	MANUAL DE GESTIÓN DEL CENTRO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA PERSONA USUARIA CON ENFERMEDAD DE WILSON Y OTRAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS: NEUROLÓGICAS Y HEPÁTICAS DEL HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS	Código: MG.GM.DDSS-AAIP.280726

DDSS:	Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud.
EDUS:	Expediente Digital Único en Salud.
EW:	Enfermedad de Wilson.
HSJD:	Hospital San Juan de Dios.
ICP-MS:	Espectrometría de masas con plasma acoplado inductivamente .
MG:	Manual de Gestión.
OMS:	Organización Mundial de la Salud.
OPS:	Organización Panamericana de la Salud.
PAN:	Proceso de Atención Nutricional.
RAND/UCLA:	Metodología RAND/UCLA Delphi Modificada.

Referencias Normativas

El presente manual de gestión se fundamenta en el marco legal, técnico y administrativo vigente que regula la prestación de servicios de salud en Costa Rica; así como en los instrumentos institucionales vigentes que definen los productos de normalización técnica y su elaboración. Las siguientes referencias normativas respaldan la creación, estructura, organización y funcionamiento del CAIWIL-HSJD:

Tabla 2. Referencias Normativas		
Número	Referencia Normativa	Año
Internacionales		
NA	Declaración Universal de los Derechos Humanos (Naciones Unidas, 1948)	1948
NA	Convención Americana sobre Derechos Humanos (Organización de Estados Americanos, 1969)	1969
NA	Declaración Universal de Bioética y Derechos Humanos (UNESCO, 2006)	2006
NA	Guías Orphanet y EURORDIS. Recomendaciones técnicas para el desarrollo de políticas públicas, redes de atención y estrategias nacionales en enfermedades raras (EURORDIS – Rare Diseases Europe, s.f.)	-
Leyes, Decretos y Reglamentos Nacionales		
Ley No. 17	Ley Constitutiva de la Caja Costarricense de Seguro Social (Asamblea Legislativa de la República de Costa Rica, 1943).	1943
NA	Constitución Política de Costa Rica (Asamblea Legislativa de la República de Costa Rica, 1949).	1949
Ley No. 2343	Ley Orgánica del Colegio de Enfermeras (Asamblea Legislativa de la República de Costa Rica, 1959).	1959
Ley No. 5395	Ley General de Salud (Asamblea Legislativa de la República de Costa Rica, 1973).	1973
Ley No. 7085	Estatutos de Servicios de Enfermería (Asamblea Legislativa de la República de Costa Rica, 1987).	1987
Decreto Ejecutivo No. 18190-S	Reglamento del Estatuto de Servicios de Enfermería (Poder Ejecutivo de la República de Costa Rica, 1988).	1988

	Caja Costarricense de Seguro Social Gerencia Médica Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud	Página 12 de 41
MANUAL DE GESTIÓN	MANUAL DE GESTIÓN DEL CENTRO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA PERSONA USUARIA CON ENFERMEDAD DE WILSON Y OTRAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS: NEUROLÓGICAS Y HEPÁTICAS DEL HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS	Código: MG.GM.DDSS-AAIP.280726

NA	Reglamento del Seguro de Salud de la Caja Costarricense de Seguro Social (Caja Costarricense de Seguro Social [CCSS], 1996).	1996
Ley No. 7600	Ley de igualdad de oportunidades para las personas con discapacidad (Asamblea Legislativa de la República de Costa Rica, 1996).	1996
Ley No. 7739	Código de la Niñez y la Adolescencia (Asamblea Legislativa de la República de Costa Rica, 1998).	1998
Ley No. 7935	Ley Integral para la Persona Adulta Mayor y su Reglamento (Asamblea Legislativa de la República de Costa Rica, 1999).	1999
Ley No. 8261	Ley de la Persona Joven (Asamblea Legislativa de la República de Costa Rica, 2002b).	2002
Ley No. 8239	Ley de Derechos y Deberes de las Personas Usuarias de los Servicios de Salud Pública y Privada (Asamblea Legislativa de la República de Costa Rica, 2002a).	2002
Decreto Ejecutivo N°32612-S	Reglamento de la Ley de derechos y deberes de las personas usuarias de los servicios de salud públicos y privados (Poder Ejecutivo de la República de Costa Rica, 2002).	2005
NA	Reglamento del Consentimiento Informado en la Práctica Asistencial en la Caja Costarricense de Seguro Social (Asamblea Legislativa de la República de Costa Rica, 2012).	2012
Ley No. 8661	Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad (Asamblea Legislativa de la República de Costa Rica, 2008).	2008
Ley No. 9379	Ley para Promoción de la Autonomía Personal de las Personas con Discapacidad (Asamblea Legislativa de la República de Costa Rica, 2016).	2016
Decreto Ejecutivo No. 41045-S	Reglamento general para la habilitación de los servicios de salud (Poder Ejecutivo de Costa Rica, 2018).	2018
Ley No.10.177	Reforma al artículo 2 de la Ley 7935. Ley Integral para la Persona Adulta Mayor (Asamblea Legislativa de la República de Costa Rica, 2022).	2022
Ley No 10550	Prevención y atención integral de la salud de las personas con enfermedades raras para mejorar su calidad de vida y la de sus familias (Asamblea Legislativa de la República de Costa Rica, 2024).	2024
Documentos Institucionales		
M.GM. DDSS.290312 V2	Manual de Definiciones de los productos de la DDSS. Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud (CCSS, 2021a).	2021
M.GM. DDSS.110621. V1	Manual Metodológico para la construcción de un Manual de Gestión en la DDSS (CCSS, 2021b).	2021
NA	Plan Estratégico Institucional 2023-2033 (CCSS, 2023c).	2023
MG.GM.DDSS. ARSDT-PSI-231118, V2	Manual de Gestión de Psicología en los Establecimientos de Salud de los Tres niveles de Atención (CCSS, 2025).	2025
MP.GM.DDSS-ARSDT-CNTS. 080126. V1	Manual de Procedimientos de Atención y Consulta Social Individual, Familiar y Grupal (Caja Costarricense de Seguro Social (CCSS, 2026).	2026
Fuente: elaboración propia, 2026.		

	Caja Costarricense de Seguro Social Gerencia Médica Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud	Página 13 de 41
MANUAL DE GESTIÓN	MANUAL DE GESTIÓN DEL CENTRO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA PERSONA USUARIA CON ENFERMEDAD DE WILSON Y OTRAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS: NEUROLÓGICAS Y HEPÁTICAS DEL HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS	Código: MG.GM.DDSS-AAIP.280726

Alcance y Campo de Aplicación

El presente Manual de Gestión establece la organización y funcionamiento del Centro para la Atención Integral de la Persona Usuaría con Enfermedad de Wilson y otras Patologías Huérfanas: Neurológicas y Hepáticas, como unidad especializada adscrita al Hospital San Juan de Dios (HSJD), en el marco de la red institucional de la Caja Costarricense de Seguro Social (CCSS).

Este manual es de aplicación para el personal de salud que interviene en el proceso de atención a la persona usuaria con enfermedad de Wilson, enfermedades neurológicas y hepáticas huérfanas atendidas en el HSJD, entre ellos profesionales en medicina, enfermería, farmacia, trabajo social, nutrición, psicología clínica y microbiología, entre otros. Aplica a las instancias administrativas, técnicas y de apoyo que intervienen en la gestión operativa del centro, así como a los equipos responsables de la articulación con las redes de prestación de servicios de salud de la institución para la atención de las personas usuarias con estas enfermedades.

Objetivos

Objetivo General

Estandarizar la organización técnica, administrativa y operativa del Centro para la Atención Integral de la persona usuaria con la Enfermedad de Wilson, Enfermedades Neurológicas y Hepáticas Huérfanas del Hospital San Juan de Dios (CAIWIL-HSJD), mediante la definición de su organización, oferta de servicios, estructura funcional y responsabilidades institucionales, facilitando la atención integral según la normativa vigente, necesidades de la población usuaria y capacidad instalada del centro.

Objetivos Específicos

1. Establecer la estructura organizativa y la distribución de funciones del CAIWIL-HSJD, que fortalezca la gestión operativa.
2. Normalizar los procesos técnicos-administrativos que sustentan el funcionamiento del CAIWIL-HSJD, incluyendo los mecanismos de coordinación interna, articulación institucional y flujos operativos.
3. Definir los mecanismos de supervisión, seguimiento y evaluación mediante indicadores y herramientas de verificación que permitan medir resultados y fortalecer la mejora continua.

	Caja Costarricense de Seguro Social Gerencia Médica Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud	Página 14 de 41
MANUAL DE GESTIÓN	MANUAL DE GESTIÓN DEL CENTRO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA PERSONA USUARIA CON ENFERMEDAD DE WILSON Y OTRAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS: NEUROLÓGICAS Y HEPÁTICAS DEL HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS	Código: MG.GM.DDSS-AAIP.280726

Responsable del Cumplimiento

El cumplimiento de las disposiciones establecidas en este manual de gestión recae en las unidades funcionales del CAIWIL-HSJD, de conformidad con las competencias técnicas, administrativas, operativas y clínicas asignadas. A continuación, se presenta la tabla 3 que describe las responsabilidades institucionales:

Tabla 3. Responsables del cumplimiento	
Puestos de trabajo	Responsabilidad
Jefatura del Servicio de Gastroenterología	Supervisión operativa Verificar el cumplimiento de lo estipulado en este Manual de Gestión
Coordinador(a) Médico del Centro para la Atención Integral de la Persona Usaria con Enfermedad de Wilson y otras Patologías Huérfanas: Neurológicas y Hepáticas del Hospital San Juan de Dios	Coordinación Técnica del Centro Cumplir con lo estipulado en el presente Manual de Gestión.
Equipo de abordaje multidisciplinario específico del Centro para la Atención Integral de la Enfermedad de Wilson, Enfermedades Neurológicas y Hepáticas Huérfanas.	Cumplir con lo estipulado en el presente Manual de Gestión Medicina Especializada: Abordaje clínico integral y seguimiento especializado. Nutrición: Optimizar el estado nutricional de la persona usuaria. Trabajo Social: Abordar los determinantes sociales de la salud. Psicología: Abordaje cognitivo, emocional y conductual asociado al diagnóstico médico Enfermería: Gestión del cuidado Farmacia: Garantizar la seguridad y efectividad de la farmacoterapia. Laboratorio: Ejecutar pruebas diagnósticas especializadas
Fuente: elaboración propia, 2026.	

Responsable de Verificar el cumplimiento

El encargado jerárquico de velar por el cumplimiento y rendición de cuentas sobre este Manual de Gestión es el director(a) médico(a) del establecimiento de salud, responsabilidad que podrá delegar según su criterio y condiciones de idoneidad.

	Caja Costarricense de Seguro Social Gerencia Médica Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud	Página 15 de 41
MANUAL DE GESTIÓN	MANUAL DE GESTIÓN DEL CENTRO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA PERSONA USUARIA CON ENFERMEDAD DE WILSON Y OTRAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS: NEUROLÓGICAS Y HEPÁTICAS DEL HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS	Código: MG.GM.DDSS-AAIP.280726

Contenido

1.Ubicación Contextual

El Centro para la Atención Integral de la Persona Usuaría con Enfermedad de Wilson y otras Patologías Huérfanas Neurológicas y Hepáticas del Hospital San Juan de Dios se encuentra adscrito al Servicio de Gastroenterología, el cual forma parte de la Sección de Medicina Interna del HSJD, como unidad especializada de tercer nivel de atención en el marco de la red institucional de servicios de salud.

Su funcionamiento se articula clínicamente con los Servicios de Neurología, Genética Médica y Farmacia Clínica y otros servicios de apoyo como nutrición para el abordaje integral a las personas usuarias con enfermedades raras de origen neurológico y hepático.

Esta ubicación institucional permite integrar capacidades diagnósticas avanzadas, manejo terapéutico especializado, abordaje psicológico, social y seguimiento longitudinal, en concordancia con los principios de atención integral, práctica basada en evidencia y normativa nacional e internacional vigente.

En este contexto, el CAIWIL-HSJD no se limita al abordaje de la EW, sino que también atiende otras enfermedades neurológicas y hepáticas huérfanas, tales como:

- Ataxias hereditarias.
- Encefalopatías metabólicas.
- Síndromes colestásicos genéticos.
- Trastornos mitocondriales con afectación hepática.
- Errores innatos del metabolismo con manifestaciones hepáticas o neurológicas.

Estas patologías comparten características como la necesidad de diagnóstico genético, seguimiento clínico especializado, apoyo psicológico, social y coordinación en red. La atención integral de las personas usuarias con estas condiciones requiere la articulación de servicios de neurología, gastroenterología, genética médica, psiquiatría, farmacia clínica, trabajo social, nutrición y laboratorio clínico, así como la intervención de aquellas especialidades que se considere pertinentes.

Cabe mencionar que, en Costa Rica se presentan características epidemiológicas y genéticas particulares de la Enfermedad de Wilson, como la identificación de mutaciones genéticas propias como la ATP7B(NM_000053.4), similar a la encontrada en Sicilia, Italia, pero distinta a las mutaciones comunes en Estados Unidos (EE. UU.) y Europa. Esto ha favorecido el desarrollo de experiencia clínica especializada y elaboración de protocolos de atención interhospitalaria para el manejo de falla hepática fulminante, que incluye tratamientos innovadores como

	Caja Costarricense de Seguro Social Gerencia Médica Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud	Página 16 de 41
MANUAL DE GESTIÓN	MANUAL DE GESTIÓN DEL CENTRO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA PERSONA USUARIA CON ENFERMEDAD DE WILSON Y OTRAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS: NEUROLÓGICAS Y HEPÁTICAS DEL HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS	Código: MG.GM.DDSS-AAIP.280726

prostaglandinas, vitamina E y hemo perfusión, con resultados positivos en mujeres jóvenes; y que respaldan el funcionamiento del CAIWIL-HSJD (Hevia et al., 2017).

Actualmente, en el centro se desarrollan investigaciones en áreas como tamizaje escolar, fisioterapia temprana, uso de tetratiomolibdato, zinc en embarazo, y métodos diagnósticos innovadores como la carga de D-penicilamina, lo que posiciona a Costa Rica como líder regional en el abordaje integral de personas usuarias con esta enfermedad rara (Hevia et al., 2017).

1.1. Definición de la Unidad, Servicio o Equipo de Trabajo

La creación del Centro para la Atención Integral de la Persona Usuaría con Enfermedad de Wilson y otras Patologías Huérfanas Neurológicas y Hepáticas del Hospital San Juan de Dios (CAIWIL-HSJD) ha respondido a la necesidad institucional de disponer de un centro especializado que integre procesos diagnósticos avanzados, soporte técnico-administrativo y mecanismos de coordinación interdisciplinaria para la atención de personas usuarias con estas condiciones.

La localización del Centro dentro del Hospital San Juan de Dios le permite disponer de capacidades de alta complejidad, recursos especializados y esquemas de articulación entre los distintos servicios y disciplinas del hospital; estos elementos fortalecen la capacidad resolutoria del Centro y contribuyen a brindar una atención integral, continua y centrada en la persona usuaria.

El equipo de trabajo está conformado por profesionales de distintas disciplinas, que operan bajo principios de responsabilidad, articulación funcional y enfoque centrado en la persona, que incluye:

- Coordinación médica especializada, responsable de la supervisión clínica, articulación interdisciplinaria y aplicación de protocolos.
- Equipo de enfermería, encargado de la ejecución de cuidados especializados, vigilancia clínica y educación sanitaria.
- Farmacia clínica, responsable de la validación terapéutica, gestión de medicamentos huérfanos y farmacovigilancia, así como consulta de atención farmacéutica.
- Trabajo social, responsable del abordaje social, socioeducativo y terapéutico: individual, familiar y grupal conforme con la normativa vigente, articulación y fortalecimiento de redes de apoyo.
- Nutrición clínica, responsable de la evaluación nutricional, prescripción dietética y seguimiento metabólico.
- Psicología clínica, responsable de brindar la atención psicológica de las personas usuarias.
- Laboratorio clínico, responsable de la ejecución de pruebas bioquímicas y genéticas.

	Caja Costarricense de Seguro Social Gerencia Médica Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud	Página 17 de 41
MANUAL DE GESTIÓN	MANUAL DE GESTIÓN DEL CENTRO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA PERSONA USUARIA CON ENFERMEDAD DE WILSON Y OTRAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS: NEUROLÓGICAS Y HEPÁTICAS DEL HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS	Código: MG.GM.DDSS-AAIP.280726

El equipo de trabajo opera bajo principios de responsabilidad, articulación funcional, atención centrada en la persona y mejora continua, conforme a las indicaciones técnicas establecidas en este manual.

1.2. Conformación de las Unidades, Servicios o Equipos de Trabajo

La conformación del centro responde a criterios de complementariedad profesional y articulación funcional entre servicios clínicos, técnicos, psicológico y social, los cuales se describen en la siguiente tabla:

Tabla 4. Conformación del CAIWIL-HSJD			
Unidad / Servicio / Equipo	Rol general dentro del Centro	Principales funciones (nivel macro)	Personal profesional vinculado
Servicio de Gastroenterología	Coordinar el abordaje clínico integral y el seguimiento hepático especializado.	Coordinación clínica general, toma de decisiones terapéuticas, seguimiento hepático y articulación interdisciplinaria.	Médicos especialistas en Gastroenterología y médicos generales de apoyo.
Servicio de Neurología	Abordar las manifestaciones neurológicas y neuropsiquiátricas asociadas.	Evaluación neurológica, seguimiento clínico y apoyo al diagnóstico diferencial.	Médicos especialistas en Neurología.
Servicio de Genética Médica	Realizar la evaluación genómica y el asesoramiento familiar.	Consejería genética, gestión de pruebas moleculares y apoyo al tamizaje familiar.	Médicos especialistas en Genética Médica y personal técnico de apoyo.
Servicio de Farmacia Clínica	Garantizar la seguridad y efectividad de la farmacoterapia.	Validación terapéutica, gestión de medicamentos huérfanos y farmacovigilancia. Consulta de Atención Farmacéutica.	Farmacéuticos clínicos.
Servicio de Laboratorio Clínico y Genético	Ejecutar pruebas diagnósticas especializadas.	Pruebas bioquímicas y moleculares*; se realizan estudios de ceruloplasmina, cobre sérico (incluido el intercambiable), hepático, urinario y análisis genético del gen ATP7B, incluyendo técnicas avanzadas como ICP-MS.	Profesionales en Microbiología Química Clínica.
Servicio de Enfermería	Asegurar la continuidad y seguridad del cuidado.	Gestión del cuidado clínico, vigilancia de eventos adversos y educación sanitaria.	Profesionales en Enfermería.

	Caja Costarricense de Seguro Social Gerencia Médica Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud	Página 18 de 41
MANUAL DE GESTIÓN	MANUAL DE GESTIÓN DEL CENTRO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA PERSONA USUARIA CON ENFERMEDAD DE WILSON Y OTRAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS: NEUROLÓGICAS Y HEPÁTICAS DEL HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS	Código: MG.GM.DDSS-AAIP.280726

Servicio de Trabajo Social	Abordar los determinantes sociales de la salud.	Intervención socioeducativa y terapéutica individual, familiar y grupal; articulación y fortalecimiento de redes de apoyo.	Profesionales en Trabajo Social.
Servicio de Psicología	Abordar la sintomatología cognitiva, emocional y conductual asociada al diagnóstico médico primario de las personas usuarias referidas o interconsultas, exclusivamente mediante referencias de los médicos tratantes.	Intervención desde el enfoque cognitivo-conductual, incluyendo psicoeducación para la persona usuaria y su red de apoyo, con énfasis en la regulación emocional, afrontamiento, adaptación y, según el deterioro, reestructuración cognitiva.	Profesionales en Psicología Clínica.
Servicio de Nutrición	Optimizar el estado nutricional de la persona usuaria.	Evaluación nutricional, prescripción dietética especializada, educación nutricional y seguimiento metabólico.	Profesionales en Nutrición.
Servicio de Apoyo Administrativo y Gestión	Apoyo en el proceso administrativo del centro	Realiza procedimientos establecidos para la identificación, admisión y atención de la persona usuaria Realiza el trámite de los asuntos administrativos y Apoya en el proceso de atención a la persona usuaria en el Centro.	Secretaria, Personal de Registros Médicos
Nota: * El estudio molecular lo realiza el Laboratorio de Tamizaje Neonatal y Alto Riesgo del Hospital Nacional de Niños. Fuente: elaboración propia, 2026.			

Cada servicio cumple funciones específicas dentro del modelo de atención, con responsabilidades claramente delimitadas y mecanismos de articulación definidos para garantizar la continuidad asistencial y la calidad técnica del servicio. La estructura organizativa del centro se representa gráficamente en el Anexo 2, como herramienta de visualización funcional y articulación interdisciplinaria.

1.3. Fundamento Legal

El funcionamiento del centro se respalda en el marco jurídico y normativo vigente de la República de Costa Rica, que legitima su creación, operación y supervisión. Entre las disposiciones aplicables se incluyen:

- Ley General de Salud (Ley N° 5395), que establece el derecho a la atención integral y la obligación institucional de garantizar servicios especializados (Asamblea Legislativa de Costa Rica, 1973).
- Declaratoria de Interés Nacional de la Enfermedad de Wilson en la Asamblea Legislativa: El pilar fundacional de la atención especializada en el país se establece en el año 1989,

	Caja Costarricense de Seguro Social Gerencia Médica Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud	Página 19 de 41
MANUAL DE GESTIÓN	MANUAL DE GESTIÓN DEL CENTRO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA PERSONA USUARIA CON ENFERMEDAD DE WILSON Y OTRAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS: NEUROLÓGICAS Y HEPÁTICAS DEL HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS	Código: MG.GM.DDSS-AAIP.280726

fecha en que la Asamblea Legislativa de la República de Costa Rica declaró formalmente a la Enfermedad de Wilson como una patología de Interés Nacional. Esta disposición histórica reconoció la excepcional realidad epidemiológica del país y constituyó un antecedente relevante para el fortalecimiento de la atención especializada de la enfermedad de Wilson en Costa Rica y que la institución garantizara el suministro continuo de terapias esenciales, la centralización clínica y el abordaje presupuestario prioritario de las personas usuarias con este diagnóstico (Hevia et al., 2017).

- Decreto Ejecutivo N° 34253-S (Poder Ejecutivo de la República de Costa Rica, 2007). Declaratoria de Interés Público de la Enfermedad de Wilson:
 - Artículo 1º—Se declara de interés público y nacional, la enfermedad de Wilson como un problema de salud pública. Por ende, se declara de interés público y nacional las actividades que se realicen en la investigación y apoyo para el paciente con la enfermedad de Wilson.
 - Artículo 2º—Las dependencias del Sector Público y del Sector Privado, dentro del marco legal respectivo, podrán contribuir con recursos económicos, en la medida de sus posibilidades y sin perjuicio del cumplimiento de sus propios objetivos, a la Asociación Costarricense de Pacientes con Enfermedad de Wilson para la contribución en la investigación y lucha contra dicha enfermedad (Poder Ejecutivo de la República de Costa Rica, 2007, p. 1).
- Ley Reguladora de Investigación Biomédica (Ley N° 9234), que regula la investigación biomédica en seres humanos, incluyendo la validación de tecnologías diagnósticas como la espectrometría de masas. (Asamblea Legislativa de la República de Costa Rica, 2014).
- Resolución WHA 78.11 de la Organización Mundial de la Salud (OMS), que orienta el fortalecimiento de la respuesta institucional ante enfermedades raras (OMS, 2025)
- Ley Prevención y Atención Integral de la Salud de las Personas con Enfermedades Raras, para Mejorar su Calidad de Vida y la de sus Familias (Ley N° 10550): El antecedente histórico de 1989 se consolida y moderniza mediante esta ley, la cual promueve el fortalecimiento de la prevención, el diagnóstico oportuno y la atención integral de patologías de baja prevalencia (Asamblea Legislativa de la República de Costa Rica, 2024).
- Normativa interna de la CCSS, incluyendo manuales metodológicos, protocolos clínicos, lineamientos técnicos y disposiciones de la Gerencia Médica.

Este fundamento legal garantiza la conformidad del centro con los principios de legalidad, pertinencia técnica y protección de derechos de las personas usuarias.

2. Oferta de Servicios

El Centro ofrece una cartera de servicios clínicos, diagnósticos, terapéuticos, psicológico y social orientados al abordaje integral de la Persona Usuaria con Enfermedad de Wilson y/o otras patologías neurológicas y hepáticas huérfanas. Las prestaciones incluyen:

	Caja Costarricense de Seguro Social Gerencia Médica Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud	Página 20 de 41
MANUAL DE GESTIÓN	MANUAL DE GESTIÓN DEL CENTRO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA PERSONA USUARIA CON ENFERMEDAD DE WILSON Y OTRAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS: NEUROLÓGICAS Y HEPÁTICAS DEL HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS	Código: MG.GM.DDSS-AAIP.280726

- Diagnóstico clínico y genético
- Tratamiento con quelantes de cobre (penicilamina, trientina)
- Seguimiento hepático y neurológico
- Abordaje por enfermería
- Abordaje social
- Abordaje psicológico
- Abordaje nutricional
- Abordaje farmacológico
- Intervención de otras disciplinas y especialidades que se consideren pertinentes

2.1. Descripción de actividades

Las actividades desarrolladas en el centro se organizan en función de los procesos clínicos y de apoyo que conforman el modelo de atención integral:

- Evaluación clínica especializada: incluye anamnesis dirigida, examen físico neurológico y hepático, y aplicación de criterios diagnósticos estandarizados.
- Pruebas bioquímicas y moleculares: se realizan estudios de ceruloplasmina, cobre sérico (incluido el intercambiable), hepático, urinario, y análisis genético del gen *ATP7B*.
- Prescripción y ajuste terapéutico: se administra tratamiento con agentes quelantes de cobre, con seguimiento farmacológico y evaluación de respuesta clínica.
- Seguimiento médico especializado: se realiza seguimiento periódico por neurología, gastroenterología y genética médica, entre otras especialidades médicas, en conjunto con el equipo interdisciplinario según las necesidades identificadas en la persona usuaria.
- Atención psicológica: Se refiere a la aplicación de las actividades técnicas de Psicología, contenidas en los documentos de regulación avalados para esta disciplina en el ámbito de la CCSS.
- Intervención social: se brindan procesos socioeducativos y terapéuticos individuales, familiares y grupales, y fortalecimiento de redes de apoyo.
- Intervención nutricional: se brinda evaluación nutricional y prescripción dietética especializada.
- Educación en salud y fortalecimiento de la red de apoyo: se desarrollan actividades de formación para personas usuarias, familiares y cuidadores, y se promueve el tamizaje familiar en coordinación con genética médica.
- Atención de Enfermería: Aplica el proceso de atención en enfermería y realiza la gestión del cuidado.

	Caja Costarricense de Seguro Social Gerencia Médica Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud	Página 21 de 41
MANUAL DE GESTIÓN	MANUAL DE GESTIÓN DEL CENTRO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA PERSONA USUARIA CON ENFERMEDAD DE WILSON Y OTRAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS: NEUROLÓGICAS Y HEPÁTICAS DEL HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS	Código: MG.GM.DDSS-AAIP.280726

- **Atención Farmacéutica:** Es una consulta con estandarización de instrumentos y metodologías educativas que abordan temas de información sobre el tratamiento farmacológico de la persona usuaria, estrategias de adherencia al tratamiento, estilos de vida saludable y trámites administrativos del servicio de farmacia (CCSS, 2022, p.1).

2.2. Diagnósticos Nosológicos

El centro atiende a personas usuarias con los siguientes diagnósticos según la Clasificación Internacional de Enfermedades, 10.^a Revisión (CIE-10): (OPS, 1995)

- **Enfermedad de Wilson (E83.0).** Trastorno hereditario del metabolismo del cobre, con manifestaciones hepáticas, neurológicas y psiquiátricas.
- **Colestasis intrahepática familiar progresiva (K76.8).** Grupo de trastornos autosómicos recesivos que afectan la formación de bilis, con inicio en la infancia y evolución hacia insuficiencia hepática.
- **Enfermedad de Byler (subtipo de CIFP tipo 1).** Incluida bajo el código K76.8, asociada a mutaciones en el gen *ATP8B1*, con manifestaciones como ictericia, prurito y hepatomegalia.
- **Hepatopatía tóxica con colestasis (K71.0).** Diagnóstico diferencial en casos de colestasis con lesión hepatocelular, útil en la exclusión de causas adquiridas.
- **Trastornos neurológicos raros con expresión hepática.** Incluyen condiciones como la enfermedad de Menkes (E83.0), leucodistrofias con afectación hepática (E75.2), y otros síndromes genéticos con manifestaciones hepáticas concomitantes.
- **Deficiencia de alfa-1 anti-tripsina (E88.0).** Trastorno hereditario autosómico codominante caracterizado por niveles disminuidos o disfunción de la alfa-1 anti-tripsina.
- **Colangitis esclerosante (K83.0).** Enfermedad colestásica crónica caracterizada por inflamación y fibrosis progresiva de los conductos biliares intra y/o extrahepáticos.
- **Colestasis familiar intrahepática progresiva, subtipos 1–5 (K76.8).** Grupo de trastornos genéticos autosómicos recesivos que alteran el transporte y la secreción biliar a nivel hepatocelular.

2.3. Poblaciones y Grupos Etarios

El orden de los grupos etarios en este apartado responde a criterios epidemiológicos, clínicos y operativos, y no a una secuencia cronológica. Se priorizan los grupos con mayor prevalencia, demanda asistencial y relevancia diagnóstica en el contexto nacional, conforme a los datos disponibles y al enfoque integral del modelo de atención. Esta organización permite una mejor comprensión de las estrategias del centro y su alineación con las necesidades reales de la población atendida.

El CAIWIL-HSJD atiende a personas con sospecha o diagnóstico confirmado de Enfermedad de Wilson y otras patologías neurológicas y hepáticas huérfanas, priorizando la atención integral en los siguientes grupos poblacionales:

	Caja Costarricense de Seguro Social Gerencia Médica Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud	Página 22 de 41
MANUAL DE GESTIÓN	MANUAL DE GESTIÓN DEL CENTRO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA PERSONA USUARIA CON ENFERMEDAD DE WILSON Y OTRAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS: NEUROLÓGICAS Y HEPÁTICAS DEL HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS	Código: MG.GM.DDSS-AAIP.280726

- **Personas adultas jóvenes (20–44 años):** constituyen el grupo etario con mayor prevalencia de Enfermedad de Wilson en Costa Rica, según datos epidemiológicos nacionales (4.9 por cada 100,000 habitantes), con predominio de manifestaciones hepáticas y neurológicas. Este grupo es prioritario para el diagnóstico temprano, seguimiento especializado y abordaje psicológico y social.
- **Adolescentes (10–19 años):** Grupo clave para la detección precoz de formas hepáticas de inicio juvenil, especialmente en contextos de tamizaje familiar. Se incluyen estrategias de educación sanitaria, orientación genética y acompañamiento emocional.
- **Niñez (0–9 años):** En casos de diagnóstico presintomático por tamizaje familiar o manifestaciones tempranas de colestasis intrahepática familiar progresivo. Se prioriza el abordaje interdisciplinario pediátrico, con énfasis en genética médica, hepatología y nutrición especializada.
- **Personas adultas y adultas mayores:** Aunque menos frecuente, se atienden casos con diagnóstico tardío o manifestaciones neurológicas progresivas. Se incorpora evaluación geriátrica, manejo de comorbilidades y fortalecimiento de la red de apoyo. La evaluación geriátrica integral corresponde a personas mayores de 65 años y personas de 40 años y más con Síndrome de Down.
- **Familiares en riesgo genético:** Se incluyen en procesos de tamizaje familiar, consejería genética y seguimiento clínico preventivo, conforme a protocolos establecidos por genética médica y medicina interna.

La atención se organiza según criterios clínicos, genéticos y sociales, con enfoque de equidad, inclusión y respeto a los derechos humanos, conforme a la normativa nacional e internacional vigente.

3. Organización Funcional

La organización funcional del CAIWIL-HSJD se articula con el mapa institucional de procesos de la CCSS, integrando componentes de atención directa, docencia, investigación y gestión de casos. Esta estructura permite una operación eficiente, alineada con los principios de atención integral y mejora continua, conforme al modelo de atención especializado para enfermedades raras y huérfanas.

3.1. Relación con el Mapa de Procesos Institucional

El Mapa de Procesos Institucional muestra tres procesos denominados:

- Procesos de Conducción
- Procesos de Soporte
- Procesos Misionales

	Caja Costarricense de Seguro Social Gerencia Médica Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud	Página 23 de 41
MANUAL DE GESTIÓN	MANUAL DE GESTIÓN DEL CENTRO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA PERSONA USUARIA CON ENFERMEDAD DE WILSON Y OTRAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS: NEUROLÓGICAS Y HEPÁTICAS DEL HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS	Código: MG.GM.DDSS-AAIP.280726

El Centro se vincula directamente con el proceso misional PM-02. Prestación de Servicios de Salud, para lo cual se han definido las siguientes acciones por la CCSS:

- **Atención directa en salud:** mediante la prestación de servicios clínicos, diagnósticos, terapéuticos, psicológicos y sociales especializados.
- **Docencia y formación continua:** como unidad docente asistencial, participa en la formación de profesionales en medicina, nutrición clínica, farmacia, enfermería, trabajo social, psicología, microbiología, entre otras.
- **Investigación biomédica:** colabora en estudios como el Estudio CONCORDIA, orientado a la validación de pruebas diagnósticas innovadoras para la Enfermedad de Wilson.
- **Gestión de casos clínicos complejos:** mediante la articulación con redes de atención, comités clínicos y sistemas de referencia y contrarreferencia.

Esta articulación responde al enfoque de procesos definido en el Plan Estratégico Institucional de la CCSS 2023–2033 (CCSS, 2023c).

3.2. Descripción de la Organización Funcional

La organización funcional del Centro se estructura en torno a las siguientes áreas operativas, cada una con funciones específicas:

- **Área clínica especializada:** Gestiona según la capacidad instalada la atención clínica interdisciplinaria, diagnóstico, tratamiento (ver anexo 2).
- **Área de apoyo Trabajo Social:** desarrolla procesos de intervención social y familiar, acompañamiento social y educación en salud, orientados a la identificación y abordaje de factores sociales que inciden en la condición de salud, según la normativa técnica profesional.
- **Área de apoyo Nutrición:** proporciona atención nutricional integral, valoración del estado nutricional y educación sanitaria en alimentación y nutrición, de acuerdo con los lineamientos técnicos y científicos establecidos.
- **Área de apoyo de Psicología:** brinda atención psicológica a la persona usuaria, según las regulaciones institucionales para esta disciplina.
- **Área de docencia e investigación:** coordina actividades académicas, formación de residentes y participación en proyectos de investigación.
- **Área de gestión administrativa y coordinación de casos:** gestiona agendas clínicas, seguimiento de personas usuarias, coordinación interhospitalaria y documentación técnica.

Cada área opera bajo principios de calidad, equidad, eficiencia y respeto a los derechos humanos, conforme a la normativa institucional vigente. Los riesgos operativos identificados en el

	Caja Costarricense de Seguro Social Gerencia Médica Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud	Página 24 de 41
MANUAL DE GESTIÓN	MANUAL DE GESTIÓN DEL CENTRO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA PERSONA USUARIA CON ENFERMEDAD DE WILSON Y OTRAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS: NEUROLÓGICAS Y HEPÁTICAS DEL HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS	Código: MG.GM.DDSS-AAIP.280726

funcionamiento del centro se detallan en la Matriz de Riesgos incluida en el Anexo 3, como insumo para la mejora continua y la supervisión institucional.

3.3. Atención Integral brindada en el Centro según su Nivel de Complejidad

El centro articula sus funciones con los tres niveles de atención definidos por la CCSS:

Primer nivel:

- Tamizaje familiar y orientación genética en áreas de salud.
- Educación sanitaria comunitaria sobre enfermedades raras.
- Coordinación con medicina general para referencia oportuna.

Segundo nivel:

- Evaluación inicial por especialistas en hospitales regionales.
- Pruebas bioquímicas básicas y seguimiento clínico intermedio.
- Coordinación con el Centro para casos sospechosos o confirmados.

Tercer nivel (Centro CAIWIL-HSJD):

- Diagnóstico especializado, incluyendo espectrometría de masas (immuno-SRM).
- Tratamiento con quelantes de cobre y seguimiento multidisciplinario.
- Participación en investigación clínica y docencia especializada.

Esta distribución y coordinación funcional permite promover una atención escalonada, oportuna y eficiente, centrada en las necesidades de la persona usuaria, en coherencia con el modelo de Redes Integradas de Prestación de Servicios de Salud.

4. Equipamiento e Infraestructura

El CAIWIL-HSJD cuenta con equipamiento médico especializado y una infraestructura diseñada para garantizar la atención integral, segura y eficiente de personas con Enfermedad de Wilson y otras patologías neurológicas y hepáticas huérfanas. La planificación responde a criterios de funcionalidad clínica, accesibilidad, bioseguridad y articulación con procesos de docencia e investigación.

4.1. Equipamiento

El equipamiento del centro incluye dispositivos médicos, tecnológicos y de apoyo clínico, conforme a los estándares definidos por la Gerencia de Infraestructura y Tecnologías de la CCSS: (CCSS, 2023a; CCSS, 2023d; CCSS, 2023e)

	Caja Costarricense de Seguro Social Gerencia Médica Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud	Página 25 de 41
MANUAL DE GESTIÓN	MANUAL DE GESTIÓN DEL CENTRO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA PERSONA USUARIA CON ENFERMEDAD DE WILSON Y OTRAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS: NEUROLÓGICAS Y HEPÁTICAS DEL HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS	Código: MG.GM.DDSS-AAIP.280726

- **Espectrómetro de masas con plasma acoplado inductivamente (ICP-MS):** utilizado en la cuantificación directa de Cobre y otros metales, en matrices biológicas como suero, ultrafiltrado sérico, sangre total, orina y tejido hepático.
- **Sistema automatizado para dosificación de cobre sérico y urinario:** con capacidad para análisis de ceruloplasmina y cobre total, conforme a protocolos internacionales.
- **Equipos de laboratorio clínico avanzado:** incluyendo centrífugas, analizadores automatizados altamente sensibles, espectrofotómetros, espectrómetro de masas, equipos para amplificación y secuenciación de material genético, cabinas de bioseguridad y congelación especializada.
- **Sala de infusión equipada:** con bombas de infusión, monitores multiparámetro y mobiliario ergonómico para administración de tratamientos quelantes.
- **Consultorios especializados:** con camillas, iluminación clínica, equipos de exploración neurológica y hepática.
- **Equipos de Psicología:** cuenta con mobiliario adecuado para la atención individual y la realización de entrevistas y procesos de acompañamiento familiar, de conformidad con la normativa técnica vigente y material educativo.
- **Equipos de Trabajo Social:** cuenta con mobiliario para atención a familias y procesos de intervención social, orientados al abordaje de determinantes sociales de la salud.
- **Equipos de Nutrición:** dispone de equipo antropométrico para la evaluación nutricional, que incluye balanza de bioimpedancia, tallímetro, calibrador de altura de rodilla, cinta métrica, dinamómetro, entre otros insumos técnicos, así como material educativo para educación alimentaria y nutricional.
- **Equipo de Consulta para la Atención Farmacéutica:** cuenta con mobiliario para la atención de las personas usuarias que requieren educación para la adherencia al tratamiento.
- **Equipo de Enfermería:** cuenta con un espacio de atención equipado conforme a la normativa institucional vigente, acceso al EDUS y equipo básico para la valoración clínica integral, incluyendo la toma de signos vitales, medidas antropométricas. Asimismo, dispone de material educativo para la orientación, educación, promoción del autocuidado, adherencia al tratamiento y acompañamiento de las personas usuarias y sus familias.

4.2. Infraestructura

El CAIWIL-HSJD presta sus servicios en la infraestructura del Hospital San Juan de Dios (HSJD) la cual se ajusta a lo establecido en el marco normativo nacional e institucional vigente que regula la prestación de servicios de salud en Costa Rica, garantizando condiciones de accesibilidad universal, seguridad, funcionalidad, bioseguridad y continuidad operativa (Poder Ejecutivo de la República de Costa Rica, 2018). Su diseño, adecuación y uso responden a los principios de atención integral, enfoque de derechos humanos y atención centrada en la persona usuaria, conforme a las disposiciones normativas de la Caja Costarricense de Seguro Social y del Ministerio de Salud.

	Caja Costarricense de Seguro Social Gerencia Médica Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud	Página 26 de 41
MANUAL DE GESTIÓN	MANUAL DE GESTIÓN DEL CENTRO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA PERSONA USUARIA CON ENFERMEDAD DE WILSON Y OTRAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS: NEUROLÓGICAS Y HEPÁTICAS DEL HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS	Código: MG.GM.DDSS-AAIP.280726

En este sentido, la infraestructura cumple con lo establecido en la Ley de Igualdad de Oportunidades para la Persona con Discapacidad (Ley N° 7600) (Asamblea Legislativa de Costa Rica, 1996), la Ley Integral para la Persona Adulta Mayor (Ley N° 7935) (Asamblea Legislativa de la República de Costa Rica, 1999), la Ley General de Salud (Asamblea Legislativa de la República de Costa Rica, 1973); así como con la Guía Práctica Accesibilidad para Todos de la CCSS (CCSS, s.f.), el Reglamento para la Habilitación de Servicios de Salud del Ministerio de Salud (Poder Ejecutivo de la República de Costa Rica, 2018) y los lineamientos de Hospitales Seguros (OPS, 2010) según corresponda a la naturaleza y complejidad de los servicios que se brindan.

La planificación de los espacios físicos incorpora criterios de accesibilidad al entorno y eliminación de barreras arquitectónicas, asegurando condiciones adecuadas de ingreso, circulación y permanencia de las personas usuarias. El Centro dispone de señalización visible y comprensible, rampas de acceso, superficies antideslizantes, puertas y pasillos amplios, así como áreas que permiten la movilización segura y autónoma de personas usuarias que utilizan sillas de ruedas, camillas u otros dispositivos de apoyo, en concordancia con los principios de diseño universal y accesibilidad establecidos en la normativa nacional e institucional.

Asimismo, los espacios del centro se organizan de forma diferenciada y funcional para el desarrollo de los procesos clínicos, diagnósticos, terapéuticos, psicológicos, sociales y administrativos, de docencia e investigación, garantizando privacidad, comodidad, seguridad y condiciones óptimas para el trabajo del personal de salud. La infraestructura considera medidas para la prevención de riesgos laborales, el control de infecciones, la gestión adecuada de residuos y la respuesta ante emergencias, fortaleciendo la resiliencia del establecimiento conforme al enfoque de Hospitales Seguros y a la normativa de salud ocupacional vigente en la institución.

En su conjunto, la infraestructura del CAIWIL-HSJD constituye un soporte esencial para la prestación de servicios especializados de alta complejidad, favoreciendo la continuidad de la atención, la articulación interdisciplinaria y el cumplimiento de los estándares técnicos y normativos que respaldan la atención integral de las personas usuarias con Enfermedad de Wilson y otras patologías neurológicas y hepáticas huérfanas.

La conformación del Centro CAIWIL-HSJD está diseñada para facilitar la atención integral, interdisciplinaria y centrada en la persona usuaria, e incluye:

- **El laboratorio clínico del HSJD cuenta con un área especializada:** con espacios diferenciados para procesamiento de muestras, análisis bioquímico y análisis toxicológico especializado.
- **La consulta externa del HSJD brinda apoyo a servicios clínicos:** destinados a medicina interna, neurología, gastroenterología, genética médica, trabajo social, nutrición, psicología, enfermería y farmacia.
- **El Laboratorio de Tamizaje Neonatal del HNN:** cuenta con espacio especializado para la realización de estudios moleculares en apoyo al Centro.

	Caja Costarricense de Seguro Social Gerencia Médica Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud	Página 27 de 41
MANUAL DE GESTIÓN	MANUAL DE GESTIÓN DEL CENTRO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA PERSONA USUARIA CON ENFERMEDAD DE WILSON Y OTRAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS: NEUROLÓGICAS Y HEPÁTICAS DEL HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS	Código: MG.GM.DDSS-AAIP.280726

- **Sala de infusión:** con acceso controlado, ventilación adecuada y condiciones de bioseguridad para administración de tratamientos.
- **Espacio para atención familiar:** diseñado para entrevistas, orientación genética, acompañamiento terapéutico emocional y actividades educativas. Cuenta con espacio amplio para trabajo con grupos de personas usuarias y sus familias.
- **Área de docencia e investigación:** con sala de reuniones, acceso a bases de datos científicas, equipos de videoconferencia y espacio para residentes.
- **Zona administrativa y de coordinación de casos:** con estaciones de trabajo, archivo clínico y sistemas de gestión de citas y seguimiento.

La infraestructura cumple con los lineamientos técnicos establecidos por la CCSS para centros especializados, y se encuentra alineada con el Portafolio Institucional de Proyectos de Inversión en Infraestructura y Tecnologías 2024–2033 (CCSS, 2023d).

5. Monitoreo y seguimiento de la implementación del Manual de Gestión

Evaluación de resultados – Producción del Centro

5.1. Producción del CAIWIL-HSJD

La evaluación de la producción del CAIWIL-HSJD constituye un componente fundamental para valorar el desempeño del Centro, orientar la toma de decisiones y fortalecer la mejora continua de los procesos clínicos y administrativos.

Considerando la naturaleza especializada del centro, el enfoque de atención integral centrado en la persona usuaria y las características propias de las enfermedades raras, la producción se expresa prioritariamente mediante indicadores que reflejan la cobertura asistencial efectiva y la calidad de la atención especializada interdisciplinaria.

En la etapa de implementación del manual de gestión, se priorizan indicadores de producción que son claros, factibles, trazables y auditables, alineados con los lineamientos metodológicos de la Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud (DDSS) y con las capacidades actuales de los sistemas de información institucionales.

5.2 Indicadores de producción priorizados

Los indicadores priorizados corresponden a variables cuya medición resulta factible con la capacidad instalada y los sistemas de información institucionales disponibles al momento de la elaboración de este Manual de Gestión.

	Caja Costarricense de Seguro Social Gerencia Médica Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud	Página 28 de 41
MANUAL DE GESTIÓN	MANUAL DE GESTIÓN DEL CENTRO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA PERSONA USUARIA CON ENFERMEDAD DE WILSON Y OTRAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS: NEUROLÓGICAS Y HEPÁTICAS DEL HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS	Código: MG.GM.DDSS-AAIP.280726

Tabla 5. Indicador 1. Número de personas usuarias atendidas por primera vez en el CAIWIL-HSJD

Componente	Detalle
Definición	Número de personas usuarias atendidas por primera vez que reciben atención especializada en el Centro CAIWIL-HSJD durante un período determinado.
Dimensión	Producción
Tipo	Cuantitativo
Fórmula de cálculo	Conteo de personas usuarias atendidas por primera vez en el período
Unidad de medida	Número absoluto
Fuente de datos	Expediente Digital Único en Salud (EDUS)
Frecuencia de medición	Anual
Interpretación esperada	Un mayor número refleja mayor cobertura efectiva de atención especializada
Observaciones	Corresponde a personas usuarias atendidas por primera vez; no contabiliza múltiples consultas de la misma persona en el período. Se alinea con el enfoque longitudinal de atención de enfermedades raras.
Responsable	Coordinación médica del CAIWIL-HSJD
Fuente: elaboración propia, 2026.	

Tabla 6. Indicador 2. Número de consultas especializadas realizadas desagregadas por disciplinas

Componente	Detalle
Definición	Cantidad de consultas especializadas brindadas por el Centro CAIWIL-HSJD durante un período determinado, desagregadas por disciplina
Dimensión	Producción
Tipo	Cuantitativo
Fórmula de cálculo	Conteo total de consultas especializadas registradas en el período
Unidad de medida	Número absoluto
Fuente de datos	Expediente Digital Único en Salud (EDUS)
Frecuencia de medición	Anual
Interpretación esperada	Un mayor número refleja mayor actividad asistencial interdisciplinaria y una mayor producción de servicios especializados brindados por el Centro.
Observaciones	Desagregarse por disciplina*: Evidencia la carga de trabajo del equipo multidisciplinario
Responsables	Coordinación médica del CAIWIL-HSJD
Nota: se deben contabilizar las consultas: individuales, familiares y grupales.	
Fuente: elaboración propia, 2026.	

	Caja Costarricense de Seguro Social Gerencia Médica Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud	Página 29 de 41
MANUAL DE GESTIÓN	MANUAL DE GESTIÓN DEL CENTRO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA PERSONA USUARIA CON ENFERMEDAD DE WILSON Y OTRAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS: NEUROLÓGICAS Y HEPÁTICAS DEL HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS	Código: MG.GM.DDSS-AAIP.280726

5.3. Incorporación Progresiva de Otros Indicadores

Otros indicadores clínicos y de gestión podrán incorporarse de manera progresiva conforme se fortalezca la capacidad instalada del centro y la madurez funcional de los sistemas de información institucionales de la Caja Costarricense de Seguro Social (CCSS).

En particular, dicha incorporación estará supeditada al desarrollo, interoperabilidad y capacidad de explotación de información del Expediente Digital Único en Salud (EDUS), el Sistema Institucional de Referencia y Contrarreferencia, el Sistema Integrado de Farmacia, los Sistemas de Información Hospitalaria (SIH) y las plataformas institucionales de análisis y gestión de datos.

Herramientas de Aplicabilidad

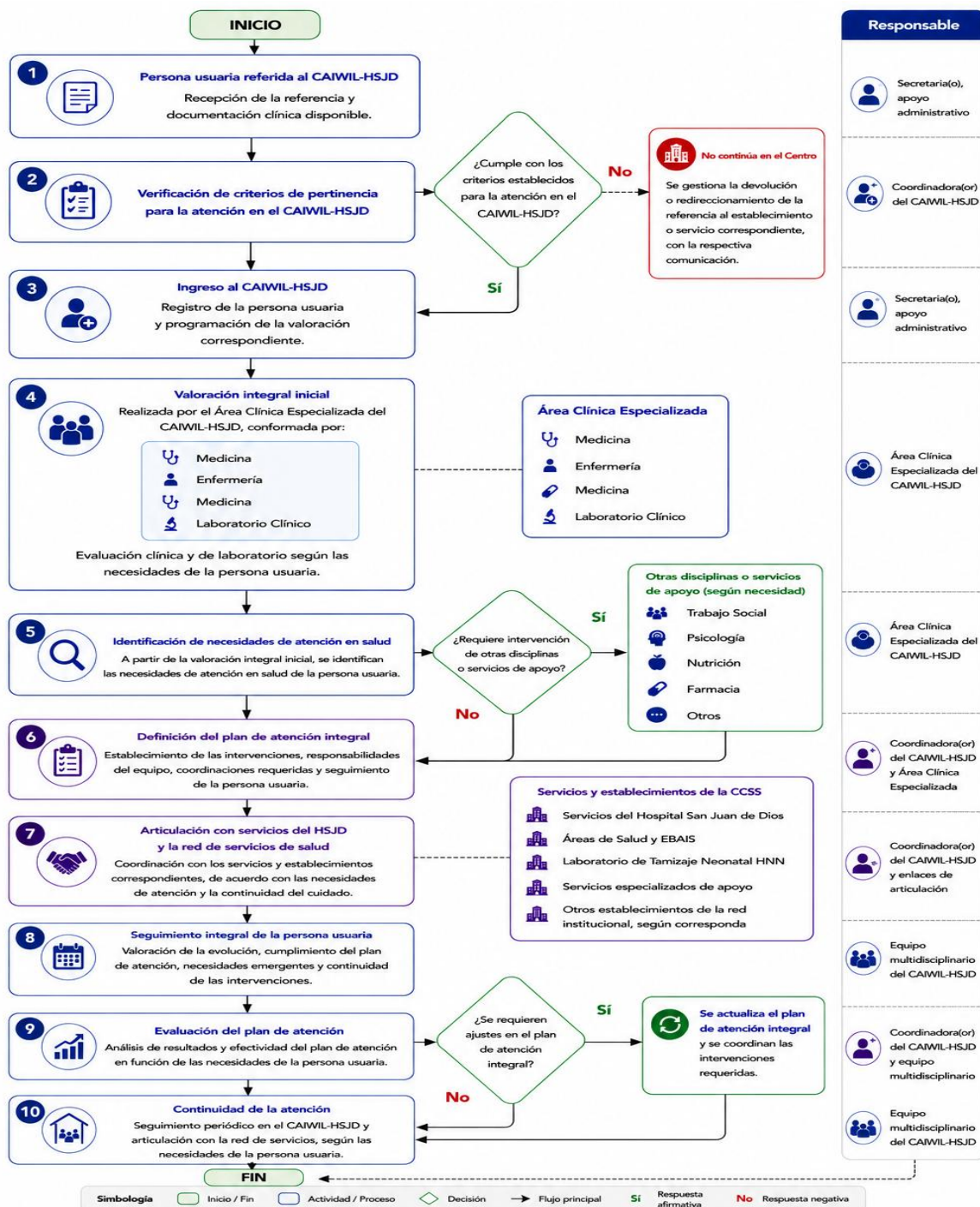
Con el propósito de facilitar la comprensión y aplicación de los procesos técnico-administrativos y operativos establecidos en el Manual de Gestión, se incorpora como herramienta de aplicabilidad el algoritmo de actuación para la gestión de la atención de la persona usuaria en el CAIWIL-HSJD.

Esta herramienta representa de manera gráfica y secuencial el proceso de atención, desde la recepción y verificación de la referencia de la persona usuaria hasta la valoración integral, la definición del plan de atención, la coordinación de las intervenciones del equipo multidisciplinario, la articulación con los servicios del Hospital San Juan de Dios y la red de servicios de salud, así como el seguimiento y la evaluación de la continuidad de la atención.

Este algoritmo constituye un instrumento de orientación para el equipo multidisciplinario y las instancias involucradas en la gestión de la atención, con el fin de favorecer la estandarización de los flujos operativos, la coordinación interdisciplinaria y la continuidad de la atención de las personas usuarias atendidas en el CAIWIL-HSJD.

	Caja Costarricense de Seguro Social Gerencia Médica Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud	Página 30 de 41
MANUAL DE GESTIÓN	MANUAL DE GESTIÓN DEL CENTRO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA PERSONA USUARIA CON ENFERMEDAD DE WILSON Y OTRAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS: NEUROLÓGICAS Y HEPÁTICAS DEL HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS	Código: MG.GM.DDSS-AAIP.280726

Figura 2. Flujograma para la gestión de la atención de la persona usuaria en el CAIWIL-HSJD.



Fuente: Elaboración propia con apoyo de inteligencia artificial generativa (ChatGPT, OpenAI, 2026), a partir de los procesos de gestión establecidos en el presente manual.

	Caja Costarricense de Seguro Social Gerencia Médica Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud	Página 31 de 41
MANUAL DE GESTIÓN	MANUAL DE GESTIÓN DEL CENTRO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA PERSONA USUARIA CON ENFERMEDAD DE WILSON Y OTRAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS: NEUROLÓGICAS Y HEPÁTICAS DEL HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS	Código: MG.GM.DDSS-AAIP.280726

Contacto para Consultas

- Centro para la Atención Integral de la Persona Usuaria con Enfermedad de Wilson, Enfermedades Neurológicas y Hepáticas Huérfanas del Hospital San Juan de Dios. Correo electrónico ew-hsjd@ccss.sa.cr
- Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud. Área de Atención Integral a las Personas. Programa de Normalización de la Atención a la Persona Adulta y Enfermedades Crónicas No Transmisibles.
Correo electrónico: gm_ddss_gpnapaecnt@ccss.sa.cr

Acceso al Documento

Este documento está disponible para consulta en el Repositorio del BINASSS, accesible a través del enlace www.binasss.sa.cr.

	Caja Costarricense de Seguro Social Gerencia Médica Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud	Página 32 de 41
MANUAL DE GESTIÓN	MANUAL DE GESTIÓN DEL CENTRO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA PERSONA USUARIA CON ENFERMEDAD DE WILSON Y OTRAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS: NEUROLÓGICAS Y HEPÁTICAS DEL HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS	Código: MG.GM.DDSS-AAIP.280726

Anexos

Anexo 1: Oficio de Aval



CAJA COSTARRICENSE DE SEGURO SOCIAL
Gerencia Médica
Teléfono: Directo 2539-0921 - 25390000 ext. 7600 / 8253
Correo electrónico: coincss@ccss.sa.cr

GM-17556-2026
05 de octubre de 2026

Doctora
Dr. Mario Mora Ulloa, Director a.i.
DIRECCIÓN DE DESARROLLO DE SERVICIOS DE SALUD – UP2904

Estimado señor:

ASUNTO: AVAL DEL MANUAL DE GESTIÓN DEL CENTRO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA PERSONA USUARIA CON ENFERMEDAD DE WILSON Y OTRAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS NEUROLÓGICAS Y HEPÁTICAS DEL HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS.

Reciba un cordial saludo. En atención al oficio GM-DDSS-2247-2026, de fecha 29 de julio de 2026, mediante el cual esa Dirección solicita a esta Gerencia el aval del *“Manual de Gestión del Centro para la Atención Integral de la Persona Usuaria con Enfermedad de Wilson y Otras Patologías Huérfanas Neurológicas y Hepáticas del Hospital San Juan de Dios”* y, una vez analizados los antecedentes y elementos técnicos remitidos, esta Gerencia Médica se permite comunicar lo siguiente:

De acuerdo con lo informado por esa Dirección, la elaboración del citado manual fue desarrollada mediante un proceso de trabajo conjunto entre el Programa de Normalización de la Atención a la Persona Adulta y Coordinación de Enfermedades Crónicas No Transmisibles (PAECNT), el eje de Atención Oportuna a las Personas del Despacho de la Gerencia Médica y el Centro para la Atención Integral de la Persona Usuaria con Enfermedad de Wilson, Enfermedades Neurológicas y Hepáticas Huérfanas del Hospital San Juan de Dios, incorporando además la revisión de las coordinaciones del Área de Regulación, Sistematización de Diagnóstico y Tratamiento y la validación por parte de profesionales especialistas expertos en la materia.

En consideración de lo anterior y, tomando en cuenta que el documento procura establecer y ordenar los elementos necesarios para la adecuada gestión y funcionamiento de este Centro, fortaleciendo la atención integral, coordinada y oportuna de las personas usuarias con enfermedad de Wilson y otras patologías huérfanas neurológicas y hepáticas, esta Gerencia Médica otorga el AVAL al *“Manual de Gestión del Centro para la Atención Integral de la Persona Usuaria con Enfermedad de Wilson y Otras Patologías Huérfanas Neurológicas y Hepáticas del Hospital San Juan de Dios”*, en la versión remitida mediante el oficio GM-DDSS-2247-2026.

En virtud de este aval, se solicita a esa Dirección continuar con las acciones que correspondan para su formalización, divulgación, implementación y seguimiento, en coordinación con las instancias institucionales involucradas, procurando que su aplicación se mantenga acorde con la normativa institucional vigente y con las actualizaciones técnicas que eventualmente resulten necesarias.

Este Despacho reconoce y agradece el trabajo técnico desarrollado por los diferentes equipos y profesionales que participaron en la construcción y validación del documento, el

	Caja Costarricense de Seguro Social Gerencia Médica Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud	Página 33 de 41
MANUAL DE GESTIÓN	MANUAL DE GESTIÓN DEL CENTRO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA PERSONA USUARIA CON ENFERMEDAD DE WILSON Y OTRAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS: NEUROLÓGICAS Y HEPÁTICAS DEL HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS	Código: MG.GM.DDSS- AAIP.280726



CAJA COSTARRICENSE DE SEGURO SOCIAL
Gerencia Médica
Teléfono: Directo 2539-0921 - 25390000 ext. 7600 / 8253
Correo electrónico: coincss@ccss.sa.cr

GM-17556-2026
05 de octubre de 2026

cual constituye una herramienta relevante para fortalecer la organización de los servicios y la atención integral de esta población usuaria.

Atentamente,

GERENCIA MÉDICA



Firma Digital

Dr. Marvin Palma Lostalo
Gerente a. i.

MPL/bvc/ingh/Maritza

Estudio y redacción: Dra. Natalia Garita Hernández / Revisión técnica: Dr. Berny Villarreal Cortés

Anexo: Manual de Gestión del Centro para la Atención Integral de la Persona Usuaría con Enfermedad de Wilson y Otras Patologías Huérfanas Neurológicas y Hepáticas del Hospital San Juan de Dios

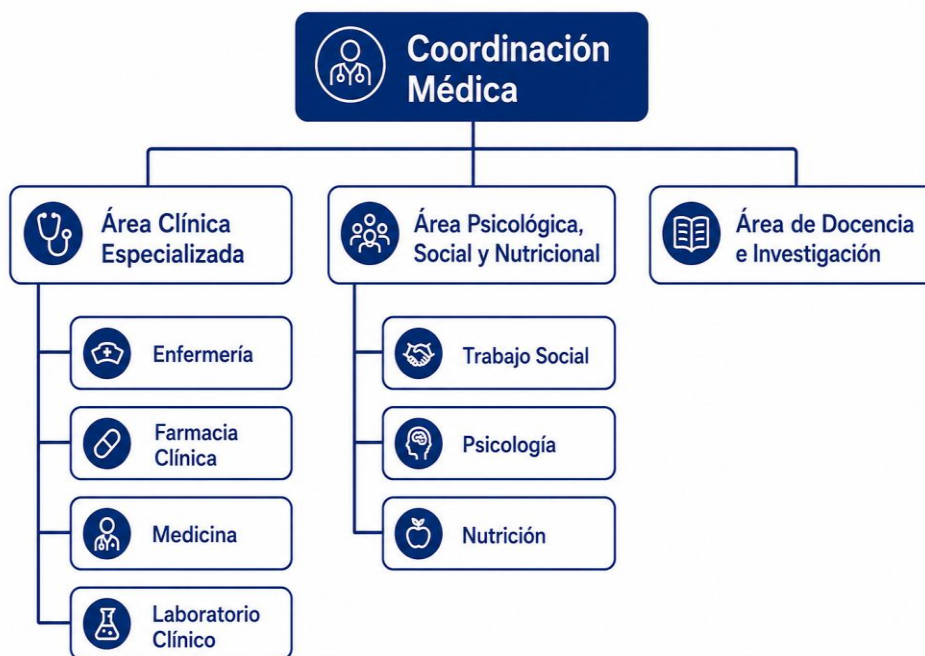
Copia: Archivo

Referencia (2901-23495-26) - (2901-38151-26)

	Caja Costarricense de Seguro Social Gerencia Médica Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud	Página 34 de 41
MANUAL DE GESTIÓN	MANUAL DE GESTIÓN DEL CENTRO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA PERSONA USUARIA CON ENFERMEDAD DE WILSON Y OTRAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS: NEUROLÓGICAS Y HEPÁTICAS DEL HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS	Código: MG.GM.DDSS-AAIP.280726

Anexo 2

Figura 3. Estructura organizativa ilustrada del Centro para la Atención Integral de la Persona Usuaría con la Enfermedad de Wilson, Enfermedades Neurológicas y Hepáticas Huérfanas (CAIWIL-HSJD)



Fuente: elaboración propia con apoyo de una herramienta de inteligencia artificial generativa (ChatGPT, OpenAI) para el diseño gráfico, 2026.

	Caja Costarricense de Seguro Social Gerencia Médica Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud	Página 35 de 41
MANUAL DE GESTIÓN	MANUAL DE GESTIÓN DEL CENTRO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA PERSONA USUARIA CON ENFERMEDAD DE WILSON Y OTRAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS: NEUROLÓGICAS Y HEPÁTICAS DEL HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS	Código: MG.GM.DDSS-AAIP.280726

Anexo 3. Matriz de riesgos operativos del Centro para la Atención Integral de la Enfermedad de Wilson, enfermedades neurológicas y hepáticas huérfanas (CAIWIL-HSJD)

Tabla 7. Matriz de Riesgos Operativos del CAIWIL-HSJD

Tipo de riesgo	Descripción del riesgo	Nivel de criticidad	Probabilidad de ocurrencia	Medidas de mitigación	Unidad responsable
Clínico	Retraso en el diagnóstico por falta de disponibilidad de pruebas genéticas y bioquímicas especializadas.	Alto	Media	Implementar protocolo de priorización diagnóstica	Coordinación médica
Logístico	Interrupción en el suministro de quelantes de cobre	Alto	Alta	Verificar la prescripción médica, realizar el despacho de medicamentos, gestionar los medicamentos huérfanos y ejecutar las actividades de farmacovigilancia.	Farmacia Clínica
Administrativo	Ausencia temporal de personal clave por rotación o incapacidad	Medio	Alta	Plan de cobertura interna y capacitación cruzada	Dirección Médica HSJD
Coordinación externa	Demora en referencia desde hospitales regionales	Medio	Media	Activación de red interhospitalaria con tiempos definidos	Coordinación CAIWIL
Psicológico	Falta de seguimiento emocional en adolescentes con diagnóstico reciente	Medio	Alta	Plan para reducir ausentismo	Servicio Psicología
Social	Persona Adolescente con ausentismo en las consultas sociales	Medio	Media	Plan para reducir ausentismo	Servicio de Trabajo Social
Fuente: elaboración propia, 2026.					

	Caja Costarricense de Seguro Social Gerencia Médica Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud	Página 36 de 41
MANUAL DE GESTIÓN	MANUAL DE GESTIÓN DEL CENTRO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA PERSONA USUARIA CON ENFERMEDAD DE WILSON Y OTRAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS: NEUROLÓGICAS Y HEPÁTICAS DEL HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS	Código: MG.GM.DDSS-AAIP.280726

Referencias

Asamblea Legislativa de la República de Costa Rica. (1943). *Ley Constitutiva de la Caja Costarricense de Seguro Social, Ley N.º 17*. Procuraduría General de la República. https://pgrweb.go.cr/scij/Busqueda/Normativa/Normas/nrm_texto_completo.aspx?nValor1=1&nValor2=2340

Asamblea Legislativa de la República de Costa Rica. (1949). *Constitución Política de la República de Costa Rica*. Procuraduría General de la República. https://www.pgrweb.go.cr/scij/Busqueda/Normativa/Normas/nrm_texto_completo.aspx?nValor1=1&nValor2=871

Asamblea Legislativa de la República de Costa Rica. (1959). *Ley Orgánica del Colegio de Enfermeras de Costa Rica, Ley N.º 2343*. Procuraduría General de la República. https://pgrweb.go.cr/scij/Busqueda/Normativa/Normas/nrm_texto_completo.aspx?nValor1=1&nValor2=6193

Asamblea Legislativa de la República de Costa Rica. (1973). *Ley General de Salud, Ley N.º 5395*. Procuraduría General de la República. https://pgrweb.go.cr/scij/Busqueda/Normativa/Normas/nrm_texto_completo.aspx?nValor1=1&nValor2=6581

Asamblea Legislativa de la República de Costa Rica. (1987). *Estatuto de Servicios de Enfermería, Ley N.º 7085*. Procuraduría General de la República. https://pgrweb.go.cr/scij/Busqueda/Normativa/Normas/nrm_texto_completo.aspx?nValor1=1&nValor2=13331

Asamblea Legislativa de la República de Costa Rica. (1996). *Ley de igualdad de oportunidades para las personas con discapacidad, Ley N.º 7600*. Tribunal Supremo de Elecciones. <https://www.tse.go.cr/pdf/normativa/leyigualdaddeoportunidades.pdf>

Asamblea Legislativa de la República de Costa Rica. (1999). *Ley Integral para la Persona Adulta Mayor, Ley N.º 7935*. Procuraduría General de la República. https://pgrweb.go.cr/scij/Busqueda/Normativa/Normas/nrm_texto_completo.aspx?nValor1=1&nValor2=43655

Asamblea Legislativa de la República de Costa Rica. (2002a). *Ley de derechos y deberes de las personas usuarias de los servicios de salud públicos y privados, Ley N.º 8239*. Procuraduría General de la República. http://www.pgrweb.go.cr/scij/Busqueda/Normativa/Normas/nrm_texto_completo.aspx?param1=NRTC&nValor1=1&nValor2=48278&nValor3=51401&strTipM=TC

	Caja Costarricense de Seguro Social Gerencia Médica Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud	Página 37 de 41
MANUAL DE GESTIÓN	MANUAL DE GESTIÓN DEL CENTRO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA PERSONA USUARIA CON ENFERMEDAD DE WILSON Y OTRAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS: NEUROLÓGICAS Y HEPÁTICAS DEL HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS	Código: MG.GM.DDSS-AAIP.280726

Asamblea Legislativa de la República de Costa Rica. (2002b). *Ley General de la Persona Joven, Ley N.º 8261*. Procuraduría General de la República. https://pgrweb.go.cr/scij/Busqueda/Normativa/Normas/nrm_texto_completo.aspx?nValor1=1&nValor2=48550

Asamblea Legislativa de la República de Costa Rica. (2008). *Ley de aprobación de la Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad y su Protocolo, Ley N.º 8661*. Instituto Nacional de Aprendizaje. <https://www.ina.ac.cr/Estudiantes/SECODI/Documentos%20compartidos/Ley8661.pdf>

Asamblea Legislativa de la República de Costa Rica. (2014). *Ley Reguladora de Investigación Biomédica, Ley N.º 9234*. Universidad Nacional. <https://documentos.una.ac.cr/bitstream/handle/unadocs/5670/Texto%20Completo%20Norma%209234.pdf>

Asamblea Legislativa de la República de Costa Rica. (2016). *Ley para la promoción de la autonomía personal de las personas con discapacidad, Ley N.º 9379*. Tribunal Supremo de Elecciones. <https://www.tse.go.cr/pdf/normativa/promocionautonomiapersonal.pdf>

Asamblea Legislativa de la República de Costa Rica. (2022). Ley N.º 10177: Modificación de varios artículos de la Ley N.º 7935, Ley Integral para la Persona Adulta Mayor, de 25 de octubre de 1999. La Gaceta, N.º 83. https://www.imprentanacional.go.cr/pub/2022/05/06/COMP_06_05_2022.pdf

Asamblea Legislativa de la República de Costa Rica. (2024). *Prevención y atención integral de la salud de las personas con enfermedades raras para mejorar su calidad de vida y la de sus familias, Ley N.º 10550*. Procuraduría General de la República. https://pgrweb.go.cr/scij/Busqueda/Normativa/Normas/nrm_texto_completo.aspx?nValor1=1&nValor2=103156

Caja Costarricense de Seguro Social. (s. f.). Guía práctica: Accesibilidad para todos. Gerencia de Infraestructura y Tecnologías.

Caja Costarricense de Seguro Social. (1996). *Reglamento del Seguro de Salud de la Caja Costarricense de Seguro Social*.

Caja Costarricense de Seguro Social. (2012). *Reglamento del consentimiento informado en la práctica asistencial en la Caja Costarricense de Seguro Social*. <https://www.cendeiss.sa.cr/wp/wp-content/uploads/2018/04/Reglamento-Consentimiento-InformadoUV.pdf>

Caja Costarricense de Seguro Social. (2021a). *Manual de definiciones de los productos de la DDSS (M.GM.DDSS.290312V2)*. Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud, Gerencia Médica.

	Caja Costarricense de Seguro Social Gerencia Médica Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud	Página 38 de 41
MANUAL DE GESTIÓN	MANUAL DE GESTIÓN DEL CENTRO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA PERSONA USUARIA CON ENFERMEDAD DE WILSON Y OTRAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS: NEUROLÓGICAS Y HEPÁTICAS DEL HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS	Código: MG.GM.DDSS-AAIP.280726

Caja Costarricense de Seguro Social. (2021b). *Manual metodológico para la construcción de un manual de gestión en la DDSS* (Versión 1; M.GM.DDSS.110621). Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud, Gerencia Médica.

Caja Costarricense de Seguro Social. (2023a). *Análisis de necesidades de reemplazo de equipos médicos críticos*. Gerencia de Infraestructura y Tecnologías. <https://www.ccss.sa.cr/arc/actas/2023/files/9388%20-a8da0.pdf>

Caja Costarricense de Seguro Social. (2023b). Criterio institucional sobre el Proyecto de Ley N.º 23.257: Prevención y atención integral de la salud de las personas con enfermedades raras para mejorar su calidad de vida y la de sus familias. <https://www.ccss.sa.cr/arc/actas/2023/files/9354-dedb5.pdf>

Caja Costarricense de Seguro Social. (2023c). Plan Estratégico Institucional 2023–2033. https://www.ccss.sa.cr/flip/pei_2023_2033.html. Dirección de Planificación Institucional.

Caja Costarricense de Seguro Social. (2023d). Portafolio institucional de proyectos de inversión en infraestructura y tecnologías 2024–2033. Dirección de Planificación Institucional, Presidencia Ejecutiva. <https://www.ccss.sa.cr/portafolio>

Caja Costarricense de Seguro Social. (2023e). Catálogo Institucional Espacios de Infraestructura. Código GIT-DAI-AD-CT-01. Versión 02. Gerencia de Infraestructura y Tecnología.

Caja Costarricense de Seguro Social. (2023f). Manual Institucional Espacios de Infraestructura (Primer Nivel y Segundo Nivel de Atención). Código GIT-DAI-AD-MA-001. Versión 2.0. Gerencia de Infraestructura y Tecnología.

Caja Costarricense de Seguro Social. (2025a). *Solicitud de colaboración para la elaboración del protocolo de estandarización del diagnóstico y tratamiento de la enfermedad de Wilson y otras enfermedades neurológicas y hepáticas huérfanas*. (Oficio GM-8329-2025). Gerencia Médica.

Caja Costarricense de Seguro Social. (2025b). *Manual de gestión de psicología en los establecimientos de salud de los tres niveles de atención* (MG.GM.DDSS.ARSDT-PSI.231118 V2; Nota de aval GM-19924-2025). Gerencia Médica.

Caja Costarricense de Seguro Social. (2025c). *Atención Oficio HSJD-DG-3637-2025: Resolución Sobre la Solicitud de Viabilidad y Factibilidad de la Atención de Pacientes con Enfermedad de Wilson HSJD*. (Oficio GM-DPSS-1109-2025). Gerencia Médica.

Caja Costarricense de Seguro Social. (2025d). *Seguimiento a Oficio GM-DDSS-1619-2025 Referente a Respuesta Oficio GM-8329-2025*. (Oficio GM-DDSS-3089-2025). Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud. Gerencia Médica.

	Caja Costarricense de Seguro Social Gerencia Médica Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud	Página 39 de 41
MANUAL DE GESTIÓN	MANUAL DE GESTIÓN DEL CENTRO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA PERSONA USUARIA CON ENFERMEDAD DE WILSON Y OTRAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS: NEUROLÓGICAS Y HEPÁTICAS DEL HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS	Código: MG.GM.DDSS-AAIP.280726

- Camacho Solís, M. M., Fernández Sequeira, D. M., Solís Sánchez, P. B., Fernández Cascante, J. M., & Chacón Jiménez, L. M. (2019). Situación actual de egresos hospitalarios asociados a enfermedad de Wilson en Costa Rica. *Revista del Colegio de Microbiólogos y Químicos Clínicos de Costa Rica*, 25(3), 161–174. <https://www.kerwa.ucr.ac.cr/server/api/core/bitstreams/08ac7aa0-899d-4250-8d13-435627531afd/content>
- Carbajal, Á., Sierra, J. L., López-Lora, L., & Ruperto, M. (2020). Proceso de Atención Nutricional: Elementos para su implementación y uso por los profesionales de la nutrición y la dietética. *Revista Española de Nutrición Humana y Dietética*, 24(2), 172–186. <https://doi.org/10.14306/renhyd.24.2.961>
- Cramer Jenkins, E., Neily Younes, P., & Flores Alfaro, C. (2025). Enfermedad de Wilson en Costa Rica: Un enfoque genético y epidemiológico. *Revista Ciencia y Salud Integrando Conocimientos*, 9(2). <https://revistacienciaysalud.ac.cr/ojs/index.php/cienciaysalud/article/view/829/959>
- Ferenci, P., Czlonkowska, A., Stremmel, W., Houwen, R., Popescu, M., & Mendez-Sanchez, N. (2012). EASL clinical practice guidelines: Wilson's disease. *Journal of Hepatology*, 56(3), 671–685. [https://www.journal-of-hepatology.eu/article/S0168-8278\(11\)00812-9/fulltext](https://www.journal-of-hepatology.eu/article/S0168-8278(11)00812-9/fulltext). 2011.11.007
- Fitch, K., Bernstein, S. J., Aguilar, M. D., Burnand, B., LaCalle, J. R., Lázaro, P., van het Loo, M., McDonnell, J., Vader, J. P., & Kahan, J. P. (2001). *The RAND/UCLA appropriateness method user's manual*. RAND Corporation. https://www.rand.org/pubs/monograph_reports/MR1269.html
- Fontanet Sacristán, J. M., & Torrent-Farnell, J. (2018). *Medicamentos huérfanos*. Arbor, 194(789), a466. <https://doi.org/10.3989/arbor.2018.789n3008>
- Herra, S. A., Hevia, F. J., Vargas, M., & Schosinsky, K. (1990). Enfermedad de Wilson fulminante en Costa Rica: Estudio clínico patológico de 7 casos [Fulminant Wilson's disease in Costa Rica: Clinico-pathological study of 7 cases]. *G.E.N.*, 44(1), 9–14. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/2152263/>
- Hevia-Urrutia, F., Alvarado-Echeverría, I., Sanabria-Castro, A., Sánchez-Molina, M., Meza-Sierra, L., Parajeles-Vindas, A., Lotz-Esquivel, S., Chávez Carrera, A., Jiménez-Hernández, M., Alvarado-Romero, D., Segura-Cordero, S., Rimolo-Donadio, F., Mora-Guevara, A., Saborío-Rocafort, M., Jiménez-Arguedas, G., & Badilla-Porras, R. (2017). National alliance for Wilson's disease: Health policy in Costa Rica. *Hepatology, Medicine and Policy*, 2, Article 5. <https://doi.org/10.1186/s41124-016-0012-x>
- Organización de los Estados Americanos. (1969). *Convención Americana sobre Derechos Humanos (Pacto de San José)*.

	Caja Costarricense de Seguro Social Gerencia Médica Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud	Página 40 de 41
MANUAL DE GESTIÓN	MANUAL DE GESTIÓN DEL CENTRO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA PERSONA USUARIA CON ENFERMEDAD DE WILSON Y OTRAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS: NEUROLÓGICAS Y HEPÁTICAS DEL HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS	Código: MG.GM.DDSS-AAIP.280726

Organización de Naciones Unidas. (1948). *Declaración Universal de Derechos Humanos*. <https://www.un.org/es/about-us/universal-declaration-of-human-rights>

Organización Mundial de la Salud. (2003). *Adherence to long-term therapies: Evidence for action*. <https://iris.who.int/handle/10665/42682>

Organización Mundial de la Salud. (2025). Enfermedades raras: Una prioridad de salud mundial para la equidad y la inclusión (WHA78.11). 78.^a Asamblea Mundial de la Salud. https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA78/A78_R11-sp.pdf

Organización Panamericana de la Salud. (1995). *Clasificación estadística internacional de enfermedades y problemas relacionados con la salud: Décima revisión* (Vol. 1). <https://ais.paho.org/classifications/chapters/pdf/volume1.pdf>

Organización Panamericana de la Salud. (2010). *Hospitales seguros frente a desastres: Reducción del riesgo, protección de la salud*. <https://iris.paho.org/server/api/core/bitstreams/d772690b-2f6b-4361-bcf0-68f93e964fb9/content>

Organización Panamericana de la Salud. (2020). Intervenciones recomendadas en salud mental y apoyo psicosocial durante la pandemia de COVID-19 (OPS/NMH/NM/COVID-19/20-0026). <https://iris.paho.org/handle/10665.2/52427>

Organización de las Naciones Unidas para la Educación, la Ciencia y la Cultura [UNESCO]. (2006). *Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos*. https://unesdoc.unesco.org/ark:/48223/pf0000146180_spa

Pawlikowska, L., Strautnieks, S., Jankowska, I., Czubkowski, P., Szymańska, E., & Rosenthal, P. (2010). Genetics of progressive familial intrahepatic cholestasis. *Hepatology*, 52(2), 610–619. <https://doi.org/10.1002/hep.23721>

Penon-Portmann, M., Lotz-Esquivel, S., Chavez Carrera, A., Jiménez-Hernández, M., Alvarado-Romero, D., Segura-Cordero, S., Rimolo-Donadio, F., Hevia-Urrutia, F., Mora-Guevara, A., Saborío-Rocafor, M., Jiménez-Arguedas, G., & Badilla-Porras, R. (2020). *Wilson disease in Costa Rica: Pediatric phenotype and genotype characterization*. *JIMD Reports*, 52(1), 55–62. <https://doi.org/10.1002/jmd2.12098>

Poder Ejecutivo de la República de Costa Rica. (1988). *Reglamento del Estatuto de Servicios de Enfermería, Decreto Ejecutivo N.º 18190-S*. Procuraduría General de la República. <https://www.pgrweb.go.cr/DOCS/NORMAS/1/VIGENTE/D/1980-1989/1985-1989/1988/CED8/745A3.HTML>

Poder Ejecutivo de la República de Costa Rica (2002). Ley de derechos y deberes de las personas usuarias de los servicios de salud públicos y privados.

	Caja Costarricense de Seguro Social Gerencia Médica Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud	Página 41 de 41
MANUAL DE GESTIÓN	MANUAL DE GESTIÓN DEL CENTRO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA PERSONA USUARIA CON ENFERMEDAD DE WILSON Y OTRAS PATOLOGÍAS HUÉRFANAS: NEUROLÓGICAS Y HEPÁTICAS DEL HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS	Código: MG.GM.DDSS-AAIP.280726

<https://www.ministeriodesalud.go.cr/index.php/denuncias/auditoria-general-de-servicios-de-salud>

Poder Ejecutivo de la República de Costa Rica. (2005). *Reglamento de la Ley de derechos y deberes de las personas usuarias de los servicios de salud públicos y privados, Decreto Ejecutivo N.º 32612-S*. Procuraduría General de la República. https://pgrweb.go.cr/scij/Busqueda/Normativa/Normas/nrm_texto_completo.aspx?nValor1=1&nValor2=55459

Poder Ejecutivo de la República de Costa Rica. (2007). Decreto Ejecutivo sobre Declaratoria de Interés Público de la Enfermedad de Wilson. N°34253-S. https://www.imprentanacional.go.cr/pub/2008/02/07/COMP_07_02_2008.html

Poder Ejecutivo de la República de Costa Rica. (2018). *Reglamento general para la habilitación de servicios de salud*, Decreto Ejecutivo N.º 41045-S. Ministerio de Salud.

Rare Disease Taskforce. (2024). Rare diseases: A global public health priority. *The Lancet Global Health*, 12(6), e870–e871. [https://doi.org/10.1016/S2214-109X\(24\)00056-1](https://doi.org/10.1016/S2214-109X(24)00056-1)

EURORDIS – Rare Diseases Europe. (s. f.). *Recomendaciones técnicas para el desarrollo de políticas públicas, redes de atención y estrategias nacionales en enfermedades raras*. Recuperado el 17 de julio de 2026, de <https://www.eurordis.org/rare-disease-policy/national-policy/>

Richter, T., Nestler-Parr, S., Babela, R., Khan, Z. M., Tesoro, T., & Moliner, A. M. (2015). Rare disease terminology and definitions—A systematic global review: Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group. *Value in Health*, 18(6), 906–914. <https://doi.org/10.1016/j.jval.2015.05.008>

Roberts, E. A., Schilsky, M. L., & American Association for the Study of Liver Diseases. (2008). *Diagnosis and treatment of Wilson disease: An update*. *Hepatology*, 47(6), 2089–2111. <https://doi.org/10.1002/hep.22261>

WHO Regional Office for Europe. (2025). Tertiary care facilities (e.g., specialized care, referral from primary/secondary care). European Health Information Gateway. https://gateway.euro.who.int/en/indicators/dh_29-tertiary-care-facilities-eg-specialized-care-referral-from-primarysecondary-care/