

ESTADO LIBRE ASOCIADO DE PUERTO RICO

17ma. Asamblea
Legislativa

4ta. Sesión
Ordinaria

CÁMARA DE REPRESENTANTES

P. de la C. 2139

25 DE SEPTIEMBRE DE 2014

Presentado por los representantes *Perelló Borrás y González Colón*
(*Por petición de March of Dimes Puerto Rico*)

Referido a la Comisión de Salud

LEY

Para enmendar los Artículos 3 y 5 de la Ley 84-1987, según enmendada, que crea el Consejo de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico a los fines de redefinir la forma y manera de detectar y diagnosticar las enfermedades hereditarias, delegando en el Consejo las enfermedades a incluir en el cernimiento neonatal.

EXPOSICIÓN DE MOTIVOS

Como parte de la política pública del Gobierno de Puerto Rico y su interés apremiante por la vigilancia del mejor interés, la protección y bienestar de nuestra niñez, se han promulgado toda una serie de disposiciones legales a los fines de implementar tan importante principios. El Gobierno de Puerto Rico, en el ejercicio de su poder de *parens patrie*, tiene la obligación de velar por la seguridad, el mejor interés y bienestar de la infancia y niñez. Los niños son el futuro de Puerto Rico, y que mejor forma de protegerlos, que fortaleciendo los programas de detección temprana de enfermedades hereditarias.

La Ley 84-1987, que crea el Programa para la Detección, Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Hereditarias, establece en su Artículo cinco (5) que el Consejo de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico tiene, entre otras cosas, la facultad de “determinar las condiciones hereditarias en que se exigirá realizar pruebas de laboratorio o médicas con el propósito de detectar y diagnosticar la presencia de cualquier condición o enfermedad mental”. Esta facultad le permite al Consejo de Enfermedades Hereditarias

establecer las condiciones congénitas que se diagnosticarán al momento de realizar el cernimiento neonatal a todos los infantes nacidos en Puerto Rico.

A tales efectos se estableció el Centro para la Detección, Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico y su Programa de Cernimiento Neonatal. Al amparo de la citada Ley y su reglamentación se estableció el cernimiento neonatal compulsorio para fenilcetonuria (PKU), hipotiroidismo congénito (HTC), anemia falciforme y otras enfermedades metabólicas. También se estableció el uso del laboratorio de Cernimiento Neonatal adscrito al Recinto de Ciencias Médicas como el laboratorio base del Programa. El por ciento anual de neonatos a quienes se les realizan las pruebas se ha mantenido, con un promedio de 99% hasta el 2010-2011. Para esa fecha se habían diagnosticado un total de 657 neonatos los cuales han recibido la orientación y el tratamiento correspondiente.

Para el 2008, a los infantes nacidos en Puerto Rico solamente se le brindaba servicios para siete (7) enfermedades congénitas. Anterior a esta fecha, la cantidad de pruebas realizadas eran menores. En la actualidad, son treinta y una (31) las pruebas consideradas al momento de brindar el servicio.

Ante esta realidad, es necesario establecer mediante ley, el mínimo de pruebas de cernimiento neonatal que deben ser realizadas, dejando espacio para que en el futuro otras pruebas puedan ser incluidas. Esta medida garantiza, que en el futuro el Consejo de Enfermedades Hereditarias tenga la potestad de incluir otras pruebas de cernimiento neonatal que vayan a la par con los posteriores adelantos médicos, sin necesidad de acudir nuevamente a la asamblea legislativa.

Actualmente, el número mínimo de pruebas de cernimiento neonatal que la *“Uniform Screening Panel of the U.S. Secretary of Health and Human Services”* recomienda, asciende a unas treinta y una (31) pruebas. La mayoría de los estados de los Estados Unidos, brindan servicios donde se evalúan las treinta y una (31) condiciones recomendadas. Otros tantos, van más allá y sobrepasan la cantidad antes indicada.

No cabe la menor duda, que fortalecer el programa de cernimiento neonatal contribuirá al tratamiento temprano de condiciones hereditarias severas y prevendrá complicaciones que podrían ocasionar retraso mental, epilepsia y hasta la muerte. La detección temprana de estas condiciones y el tratamiento oportuno de las mismas evitará futuras complicaciones. Mediante esta medida, contribuiremos a reducir la tasa de mortalidad y a mejorar la salud y la calidad de vida de los infantes y niños afectados por enfermedades metabólicas genéticas en nuestra Isla. El resultado a largo plazo será unos jóvenes saludables, gracias al descubrimiento temprano de cualquier condición congénita.

Cada año, nacen en Puerto Rico cerca de 8,800 bebés prematuros, entre estos, nace un promedio de veinte (20) niños al año con alguna de las treinta y una (31) condiciones,

el costo del tratamiento es de quinientos mil (500,000) dólares, promedio por niño al año, lo que equivale a diez (10) millones de dólares. No cabe duda, que actualmente atravesamos por una dura realidad económica. Este gasto puede ser reducido si logramos la detección temprana de estas enfermedades cuyo costo no se traduce solamente en dinero, sino en el tiempo y dedicación especial que requiere un paciente con alguna de estas enfermedades.

El costo de realizar las pruebas de cernimiento es de aproximadamente cuarenta (40) dólares por niño, que multiplicado por cincuenta mil (50,000) niños que nacen anualmente en Puerto Rico, esto equivale a dos (2) millones de dólares anuales, versus los diez (10) millones en tratamiento. Por cada prueba de cernimiento neonatal que se realiza, se ahorran cinco (5) dólares en tratamiento.

Pasadas Asambleas Legislativas han intentado presentar medidas similares a la presente sin éxito alguno. Sin embargo, esta Asamblea Legislativa tiene el compromiso Contribuir al mejoramiento de la salud de la población de niños del país y de garantizar a la niñez puertorriqueña el menor grado de dificultad en su desarrollo físico y emocional, y propiciar en la familia un andamiaje seguro de cómo enfrentar los problemas de salud.

DECRÉTASE POR LA ASAMBLEA LEGISLATIVA DE PUERTO RICO:

- 1 Artículo 1.-Se enmienda el Artículo 3 de la Ley 84-1987, según enmendada, para
2 que lea:
- 3 “Artículo 3.-Definiciones
- 4 (a) Anemia Falciforme- ...
- 5 (b) Consejo - ...
- 6 (c) Departamento - ...
- 7 (d) Enfermedad hereditaria – significa cualquier enfermedad que se transmite
8 por medio del material genético conocido como ácido deoxiribonucleico
9 (DNA). *Estas pueden afectar cualquier sistema en el organismo subclasificando*
10 *las mismas en grupos, tales como:*

- 1 1. *Enfermedades hematológicas, que incluyen pero no se limitan a anemia*
- 2 *falciforme, hemofilia, Hermansky Pudlack (HPS, por sus siglas en inglés).*
- 3 2. *Enfermedades congénitas hormonales, que incluyen, pero no se limitan a,*
- 4 *hipotiriodismo congénito e hiperplasia adrenal congénita: enfermedades del*
- 5 *sistema inmunológico e inflamatorio que incluyen Síndrome de*
- 6 *Inmunodeficiencia Combinada Severa (SCID, por sus siglas en inglés),*
- 7 *deficiencia en el antagonista para el receptor de interleukina 1 (DIRA, por*
- 8 *sus siglas en inglés).*
- 9 3. *Enfermedades metabólicas que incluyen pero no se limitan a*
- 10 *fenilcetonuria.*
- 11 4. *Enfermedades multi-sistémicas, tales como fibrosis quística.*
- 12 (e) Enfermedades metabólicas hereditarias - significa los desórdenes del
- 13 metabolismo de distintas sustancias esenciales para el desarrollo humano.
- 14 *Estas se agrupan de la siguiente manera:*
- 15 1. *Aminoacidopatías. Enfermedades hereditarias causadas por defectos en el*
- 16 *metabolismo de aminoácidos lo cual predispone a la acumulación de*
- 17 *sustancias tóxicas y a la misma vez deficiencias en otros componentes*
- 18 *necesarios.*
- 19 *Estas incluyen, pero no se limitan a, las siguientes: fenilcetonuria,*
- 20 *homocistinuria, leucinosis (MSUD, por sus siglas en inglés), tirosinemia*
- 21 *(varios tipos), y desórdenes del ciclo de la urea.*

- 1 2. *Acidemias orgánicas. Enfermedades hereditarias causadas por defectos en*
2 *el catabolismo de aminoácidos y grasas cuya consecuencia es la*
3 *acumulación de ácidos en la sangre. Estas incluyen, pero no se limitan a,*
4 *las siguientes: acidemia propiónica, acidemia metilmalónica, acidemia*
5 *isovalérica, acidemia glutárica.*
- 6 3. *Desórdenes de metabolismo de ácidos grasos. Enfermedades hereditarias*
7 *causadas por defectos en el procesamiento o transporte de ácidos grasos, lo*
8 *cual limita su disponibilidad para producción de energía en varios tejidos.*
9 *En algunos casos, también pueden causar la acumulación de grasas en*
10 *varios órganos afectando así su funcionamiento. Estas incluyen, pero no*
11 *se limitan a, las siguientes: deficiencia de carnitina, deficiencia de acil-*
12 *CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD, por sus siglas en inglés),*
13 *deficiencia de la cadena larga de 3-Hidroxi Acil-CoA deshidrogenasa*
14 *(LCHAD, por sus siglas en inglés), deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa*
15 *de cadena corta (SCAD, por sus siglas en inglés) y deficiencia en*
16 *transportadores de carnitina.*
- 17 4. *Desórdenes de metabolismo de azúcares. Enfermedades hereditarias*
18 *causadas por defectos en el procedimiento de azúcares, lo cual conlleva a*
19 *acumulación de sustancias tóxicas y deficiencias de compuestos esenciales.*
20 *Estas incluyen, pero no se limitan a, las siguientes: galactosemia.*
- 21 5. *Deficiencia de biotinidasa. Enfermedad hereditaria causada por defectos en*
22 *el reciclaje de la vitamina biotina, la cual es necesaria para el*

1 *funcionamiento de múltiples reacciones en el cuerpo. Su deficiencia altera*
2 *múltiples reacciones bioquímicas y como consecuencia causa*
3 *manifestaciones variadas, incluyendo la acumulación de ácido en la*
4 *sangre, convulsiones, pérdida del cabello, erupciones en la piel y atraso en*
5 *el desarrollo.*

6 6. *Enfermedades de almacenamiento. Enfermedades hereditarias causadas*
7 *por defectos que causan la acumulación de moléculas grandes en diversos*
8 *tejidos, afectando así su funcionamiento. Estas incluyen, pero no se*
9 *limitan a, las siguientes: enfermedad de Gaucher, enfermedad de Fabry,*
10 *enfermedad de Hunter, enfermedad de Krabbe, leucodistrofia adrenal.*

11 (f) Fenilalanina - ...

12 (g) Fenilcetonuria - ...

13 (h) Hemofilia - ...

14 (i) Hipotiroidismo Congénito - ...

15 (j) Pruebas de laboratorio- ...

16 (k) Programa - ...

17 (l) Reglamento - ...

18 (m) Secretario- ...

19 (n) Tiroxina- ...

20 Artículo 2.-Se enmienda el Artículo 5 de la Ley Núm. 84 de 2 de julio de 1987,

21 para que se lea:

22 “Artículo 5.-Consejo de Enfermedades Hereditarias-Funciones y facultades

1 El Consejo tendrá, entre cualesquiera otras dispuestas en esta Ley o
2 inherentes a sus deberes y responsabilidades, las siguientes funciones y
3 facultades:

4 (1) ...

5 (2) ...

6 (3) ...

7 (4) ...

8 (5) ...

9 (6) ...

10 (7) *Reglamentar la realización compulsoria de pruebas de laboratorio o médicas que se*
11 *describen en el Artículo 3 de esta Ley, con el propósito de detectar y diagnosticar a*
12 *tiempo la presencia de cualesquiera de estas enfermedades genéticas/metabólicas*
13 *autosómicas recesivas, así como cualesquiera otras condiciones o enfermedades*
14 *hereditarias en las que se exigirá realizar dichas pruebas.*

15 Artículo 3.-El Departamento de Salud deberá llevar a cabo los estudios
16 necesarios que le permitan establecer las prioridades y un plan de trabajo para que el
17 Programa para la Detección, Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Hereditarias
18 pueda completar por etapas, en un periodo de cinco (5) años, el incremento en pruebas
19 compulsorias de cernimiento neonatales que se ordena mediante esta Ley.

20 Artículo 4.-El Departamento de Salud deberá petitionar ante la Oficina de
21 Gerencia y Presupuesto, adscrita a la Oficina del Gobernador, los recursos necesarios
22 según aumentan las pruebas compulsorias de cernimiento neonatales.

1 Artículo 5.-Vigencia

2 Esta Ley entrará en vigor para el año fiscal 2015-2016.