

(TEXTO DE APROBACION FINAL POR LA CAMARA)  
(19 DE JUNIO DE 2009)

---

ESTADO LIBRE ASOCIADO DE PUERTO RICO

16ta. Asamblea  
Legislativa

1ra. Sesión  
Ordinaria

**CAMARA DE REPRESENTANTES**

**P. de la C. 1260**

23 DE FEBRERO DE 2009

Presentado por la representante *Nolasco Ortiz*

Referido a la Comisión de Salud

**LEY**

Para enmendar los Artículos 3 y 5 de la Ley Núm. 84 de 2 de julio de 1987, según enmendada, que crea el Consejo de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico a los fines de que se incluyan más pruebas de cernimientos neonatales.

EXPOSICION DE MOTIVOS

El Consejo de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico, ha identificado como necesario que en Puerto Rico que se lleven a cabo pruebas de cernimiento neonatales para cuatro condiciones genéticas que son: Fenilcetonuria, Hipotiroidismo Congénito, Hemoglobinopatías y Galactosemia. Estas pruebas son las que por ley se han reglamentado. Sin embargo hoy día son muchos los profesionales que alegan que existen otras deficiencias congénitas que son necesarias que se realicen como parte de las pruebas de cernimiento neonatal para evitar en el futuro las consecuencias y sufrimientos que estas enfermedades provocan.

Los profesionales de la salud consideran que un cernimiento neonatal más amplio como medio de prevención podría favorecer el tratamiento de dicho menor, con probabilidades de comenzar un tratamiento a tiempo que pueda controlar una enfermedad o evitar que esa condición pueda empeorar. Esto nos ayudaría a reducir la mortalidad, mejorar la salud y la calidad de vida de los infantes y niños afectados por

enfermedades metabólicas genéticas en nuestra isla, que al presente se están diagnosticando

Esta Asamblea Legislativa entiende que se debe definir con precisión las obligaciones del Consejo, enumerando las pruebas mínimas que se deberán reglamentar dejando espacio para que en el futuro otras pruebas puedan ser incluidas. A tales efectos se identifican una serie de condiciones que deberán ser analizadas y consideradas para ser incluidas como parte del Programa de Cernimiento Neonatal.

Se han identificado veintinueve (29) pruebas a ser compulsorias como parte del cernimiento neonatal, ya que son enfermedades genéticas/metabólicas autosómicas recesivas. Ello quiere decir que ambos padres son portadores silentes. Además, son enfermedades que en la mayoría de los casos no existe historial previo entre los familiares, pues es el azar genético el que las desata. En la mayoría de los Estados se realizan pruebas para muchas más enfermedades de hasta 30 condiciones.

Este tipo de enfermedades genéticas en muchas ocasiones resulta en deterioro al potencial de desarrollo del menor en su aportación a la sociedad.

Esta Asamblea Legislativa reconoce que tiene un compromiso indelegable de garantizar a la niñez puertorriqueña el menor grado de dificultades en su desarrollo físico y emocional, asegurando de esta forma a la familia puertorriqueña, una mejor calidad de vida.

*DECRETASE POR LA ASAMBLEA LEGISLATIVA DE PUERTO RICO:*

1           Sección 1.- Se enmienda el Artículo 3 de la Ley Núm. 84 de 2 de julio de 1987,  
2 según enmendada, para que lea como sigue:

3                   "Artículo 3.-Definiciones

4                   (a)     Anemia Falciforme- ...

5                   (b)     Consejo - ...

6                   (c)     Departamento - ...

7                   (d)     Enfermedad hereditaria - ...

8                   (e)     Enfermedades metabólicas hereditarias - ...

9                   (f)     Fenilalanina - ...

- 1 (g) Fenilcetonuria - ...
- 2 (h) Hemofilia - ...
- 3 (i) Hipotiroidismo Congénito - ...
- 4 (j) Pruebas de laboratorio
- 5 (k) Programa ....
- 6 (l) Reglamento .....
- 7 (m) Secretario.....
- 8 (n) Tiroxina.....
- 9 (o) Deficiencia de Carnitina - Deficiencia de la enzima de carnitina,  
10 derivado aminoácido que actúa como cofactor en el metabolismo de  
11 los ácidos grasos interviniendo en el transporte de acetilcoenzima A y  
12 acetoacetilcoenzima A desde las mitocondrias hasta el lugar de  
13 síntesis de los ácidos grasos de cadena larga, y en el transporte de los  
14 grupos ácidos activados desde el citoplasma a las mitocondrias, lugar  
15 donde se degradan los ácidos grasos para la obtención de energía,  
16 causando debilidad muscular, encefalopatía aguda, alteraciones  
17 hepáticas, cardiomiopatías, hipoglucemia no cetónica e infecciones  
18 frecuentes.
- 19 (p) Desorden del Ciclo de Urea-Enfermedad caracterizada por  
20 cantidades excesivas de amoníaco en la sangre. Sin tratamiento, estos  
21 desórdenes pueden causar desórdenes de comportamiento,  
22 retardación mental, coma o la muerte.

- 1 (q) Hiperplasia Congenital Adrenal- Grupo de enfermedades que surgen  
2 por`causa de un defecto enzimático específico en la biosíntesis de  
3 corticosteroide; hiperplasia adrenal con una secreción excesiva de  
4 andrógenos adrenales se desarrolla como resultado de estos defectos.  
5 Hay cuatro tipos mayores con similitudes clínicas pero con genética  
6 distinta y diferencias bioquímicas: 1-simple virilizing form; 2-  
7 sodium-losing form; 3-hypertensive form; 4-pseudohermaphroditic  
8 type.
- 9 (r) Deficiencia de Biotinina - Deficiencia de la enzima que cataliza la  
10 hidrólisis de "biotin amide", biocitina y otras biotidinas, causando  
11 academia orgánica.
- 12 (s) Homocistinuria- Desorden caracterizado por la excreción de  
13 homocistina en la orina, retardación mental, "ectopía lentis", fallos en  
14 prosperar, cabello rubio esparcido, genu valgum, episodios  
15 tromboembólico y, cambios grasientos del hígado.
- 16 (t) Enfermedad de orina con olor a sirop del árbol de arce "Maple Syrup  
17 Disease" - Desorden metabólico hereditario que, si no es tratado,  
18 puede causar retardación mental, impedimentos físicos y la muerte.  
19 Este desorden afecta la manera en que el cuerpo metaboliza ciertos  
20 componentes de la proteína, los cuales son la cadena triple de amino  
21 ácidos: isoleucina, valina y leucina.

- 1 (u) Desórdenes del metabolismo de ácidos orgánicos que son: Academia  
2 isovalérica, Academia Glutárica tipo I, Aciduria Glutárica, Deficiencia  
3 múltiple de carboxilasas, Academia metil-malónica (deficiencia de  
4 mutasa), Deficiencia de carboxilasa 3-metilcrotonil-CoA, Academia  
5 metil-malónica, Academia Propiónica, Deficiencia de Beta-ketotiolasa.
- 6 (v) Desórdenes de la Oxidación de Ácidos Grasos que son: Deficiencia  
7 de la Cadena de dehidrogenasa media de acil-CoA, Deficiencia de la  
8 cadena de dehidrogenasa muy larga de acilCoa, Deficiencia de la  
9 cadena de dehidrogenasa larga de acilCoA, Deficiencia de la proteína  
10 trifuncional, Defecto en absorción de carnitina.
- 11 (w) Desordenes en el Metabolismo de Aminoácidos que son:  
12 Citrulinemia, Academia argininosuccinica, Tirosinemia tipo I.
- 13 (x) Beta Talasemia: un grupo de desórdenes hereditarios que se  
14 caracteriza por la disminución o ausencia completa de la síntesis de la  
15 cadena de globina beta. La talasemia beta mayor se conoce también  
16 como anemia de Cooley; esta anemia es severa y requiere de  
17 transfusiones de sangre. La talasemia beta menor se produce cuando  
18 se hereda un gen de talasemia beta de un padre y un gen normal del  
19 otro padre; esta anemia requiere de tratamiento para la anemia.
- 20 (y) Hemoglobina C.
- 21 (z) Deficiencia de biotinidasa.
- 22 (aa) Deficiencia auditivas.

1 (bb) Fibrosis quística.”

2 Sección 2.-Se enmienda el Artículo 5 de la Ley Núm. 84 de 2 de julio de 1987,  
3 para que se lea como sigue:

4 “Artículo 5.-Programa para la Detección, Diagnóstico y Tratamiento de  
5 Enfermedades Hereditarias-Funciones y facultades

6 El Consejo tendrá, entre cualesquiera otras dispuestas en esta Ley o  
7 inherentes a sus deberes y responsabilidades, las siguientes funciones y  
8 facultades:

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

15 (2) .....

16 (3) .....

17 (4) .....

18 (5) .....

19 (6) .....”

20 Sección 3.-Vigencia

21 Esta ley entrará en vigor a partir del 1º de junio del 2010.