

(TEXTO DE APROBACION FINAL POR LA CAMARA)
(13 DE JUNIO DE 2011)

ESTADO LIBRE ASOCIADO DE PUERTO RICO

16ta. Asamblea
Legislativa

1ra. Sesión
Ordinaria

CAMARA DE REPRESENTANTES

P. de la C. 1353

16 DE MARZO DE 2009

Presentado por la representante *González Colón*
y suscrito 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 cernimiento neonatales.

EXPOSICION DE MOTIVOS

El Consejo de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico ha identificado como necesario que en Puerto Rico se lleven a cabo pruebas de cernimiento neonatales para cuatro condiciones genéticas que son: Fenilcetonuria, Hipotiroidismo Congénito, Hemoglobinopatías y Galactosemia, las cuales están contenidas en la Ley Núm. 84 de 2 de julio de 1987, la cual crea el Programa para la Detección, Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Hereditarias y el Consejo de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico. Sin embargo, hoy día, muchos profesionales y grupos de expertos plantean la existencia de otras deficiencias congénitas, las cuales pueden detectarse mediante pruebas de cernimiento neonatal para evitar en el futuro las consecuencias y sufrimientos que estas enfermedades provocan.

El Colegio Americano de Genética Médica, ACMG, por sus siglas en inglés, considera que un cernimiento neonatal más amplio podría favorecer el tratamiento temprano de condiciones severas y así prevenir complicaciones serias, tales como retraso

mental, epilepsia y hasta la muerte. La oportunidad de comenzar un tratamiento a tiempo puede servir para prevenir una enfermedad o evitar que esa condición pueda agravarse. El ampliar la variedad de pruebas de cernimiento neonatal nos ayudaría a reducir la tasa de mortalidad, mejorar la salud y la calidad de vida de los infantes y niños afectados por enfermedades metabólicas genéticas en nuestra Isla y el resultado a largo plazo será unos jóvenes saludables gracias al descubrimiento temprano de cualquier condición congénita.

Esta Asamblea Legislativa entiende que se debe aumentar la cantidad de pruebas mínimas de cernimiento neonatal a ser realizadas por mandato de ley, dejando espacio para que en el futuro otras pruebas puedan ser incluidas.

El Colegio Americano de Genética Médica recomienda la práctica de unas veintinueve (29) pruebas de cernimiento neonatal. Lamentablemente, en muchos casos, ambos padres son portadores silentes de estas enfermedades y de las cuales, en la mayoría de los casos, no existe historial previo entre los familiares, pues el azar genético es el que las desata. En la mayoría de los estados de los Estados Unidos se realizan unas veinte (20) pruebas de cernimiento neonatal e inclusive, en catorce de ellos se realizan las veintinueve (29) pruebas de cernimiento recomendadas por el Colegio Americano de Genética Médica.

En Puerto Rico nace un promedio de veinte (20) niños al año con alguna de estas veintinueve (29) 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. 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.

Esta Asamblea Legislativa tiene el compromiso 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.

DECRETASE POR LA ASAMBLEA LEGISLATIVA DE PUERTO RICO:

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

- 1 (a) Anemia Falciforme- ...
- 2 (b) Consejo - ...
- 3 (c) Departamento - ...
- 4 (d) Enfermedad hereditaria - ...
- 5 (e) Enfermedades metabólicas hereditarias - ...
- 6 (f) Fenilalanina - ...
- 7 (g) Fenilcetonuria - ...
- 8 (h) Hemofilia - ...
- 9 (i) Hipotiroidismo Congénito - ...
- 10 (j) Pruebas de laboratorio- ...
- 11 (k) Programa - ...
- 12 (l) Reglamento - ...
- 13 (m) Secretario- ...
- 14 (n) Tiroxina- ...
- 15 (o) Deficiencia de Carnitina - Deficiencia de la enzima de
- 16 carnitina, derivado amino ácido que actúa como cofactor en el
- 17 metabolismo de los ácidos grasos interviniendo en el
- 18 transporte de acetilcoenzima A y acetoacetilcoenzima A desde
- 19 las mitocondrias hasta el lugar de síntesis de los ácidos grasos
- 20 de cadena larga, y en el transporte de los grupos ácidos
- 21 activados desde el citoplasma a las mitocondrias, lugar donde
- 22 se degradan los ácidos grasos para la obtención de energía,

1 causando debilidad muscular, encefalopatía aguda,
2 alteraciones hepáticas, cardiomiopatías, hipoglucemia no
3 cetónica e infecciones frecuentes.

4 (p) Desorden del Ciclo de Urea- Enfermedad caracterizada por
5 cantidades excesivas de amonía en la sangre. Sin tratamiento,
6 estos desórdenes pueden causar desórdenes de
7 comportamiento, retardación mental, coma o la muerte.

8 (q) Hiperplasia Congenital Adrenal- Grupo de enfermedades que
9 surgen por causa de un defecto enzimático específico en la
10 biosíntesis de corticosteroide; hiperplasia adrenal con una
11 secreción excesiva de andrógenos adrenales se desarrolla
12 como resultado de estos defectos. Hay cuatro tipos mayores
13 con similitudes clínicas, pero con genética distinta y
14 diferencias bioquímicas: 1-tipo virilizante simple; 2-tipo de
15 pérdida de sal; 3-tipo hipertensivo; 4-tipo hermafroditico.

16 (r) Deficiencia de Biotinidasa - Deficiencia de la enzima que
17 cataliza la hidrólisis de la amida de biotina, biocitina y otras
18 biotidinas, causando academia orgánica.

19 (s) Homocistinuria- Desorden caracterizado por la excreción de
20 homocistina en la orina, retardación mental, subluxación del
21 lente, crecimiento y desarrollo retrasado, cabello rubio

1 esparcido, deformidades del pie, episodios tromboembólicos y
2 cambios grasientos del hígado.

3 (t) Enfermedad de orina con olor a sirop del árbol de arce
4 “Maple Syrup Disease”- Desorden metabólico hereditario
5 que, si no es tratado, puede causar retardación mental,
6 impedimentos físicos y la muerte. Este desorden afecta la
7 manera en que el cuerpo metaboliza ciertos componentes de la
8 proteína, los cuales son la cadena triple de amino ácidos:
9 isoleucina, valina y leucina.

10 (u) Desórdenes del metabolismo de ácidos orgánicos que son:
11 Academia isovalérica, Academia Glutárica tipo I, Aciduria
12 Glutárica, Deficiencia múltiple de carboxilasas, Acidemia
13 metil-malónica (deficiencia de mutasa), Deficiencia de
14 carboxilasa 3-metilcrotonil-CoA, Acidemia Propiónica,
15 Deficiencia de Beta-ketolasa.

16 (v) Desórdenes de la Oxidación de Ácidos Grasos que son:
17 Deficiencia de la Cadena de dehidrogenasa media de acyl-
18 CoA, Deficiencia de la Cadena de dehidrogenasa muy larga de
19 acyl-CoA, Deficiencia de la cadena de dehidrogenasa larga de
20 3-OH acyl-CoA, Deficiencia de la proteína trifuncional,
21 Defecto en absorción de carnitina, Deficiencia de la proteína
22 trifuncional.

- 1 (w) Desórdenes en el Metabolismo de Aminoácidos que son:
2 Citrulinemia, Acidemia argininosuccinica, Tirosinemia tipo I.
- 3 (x) Beta Talasemia: un grupo de desórdenes hereditarios que se
4 caracteriza por la disminución o ausencia completa de la
5 síntesis de la cadena de globina beta. La talasemia beta mayor
6 se conoce también como anemia de Cooley; esta anemia es
7 severa y requiere de transfusiones de sangre. La talasemia
8 beta menor se produce cuando se hereda un gen de talasemia
9 beta de un padre y un gen normal del otro padre; esta anemia
10 requiere de tratamiento.
- 11 (y) Hemoglobina C.- Es un trastorno sanguíneo que se transmite
12 de padres a hijos y que lleva a un tipo de anemia, que hace
13 que los glóbulos rojos se descompongan más temprano de lo
14 normal.
- 15 (z) Deficiencia de biotinidasa.- Es una irregularidad metabólica
16 autosómica recesiva, que es reconocida como el defecto
17 primario en la deficiencia múltiple de carboxilasas, en la cual
18 el organismo no puede procesar de manera correcta la biotina
19 exógena y endógena.
- 20 (aa) Deficiencia auditiva.- También denominada pérdida auditiva
21 o hipoacusias, ocurre cuando hay un problema en los oídos en
22 una o más partes que facilitan la audición.

1 (bb) Fibrosis quística: Una proteína anormal causa problemas en
2 los pulmones y en la digestión y causa la muerte en una edad
3 promedio de 30 años.”

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

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

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

- 11 (1)
- 12 (2)
- 13 (3)
- 14 (4)
- 15 (5)
- 16 (6)
- 17 (7) Reglamentar la realización compulsoria de pruebas de
18 laboratorio o médicas que se describen en el Artículo 3 de
19 esta Ley, con el propósito de detectar y diagnosticar a
20 tiempo la presencia de cualesquiera de estas enfermedades
21 genéticas/metabólicas autosómicas recesivas, así como
22 cualesquiera otras condiciones o enfermedades hereditarias

1 en las que se exigirá realizar dichas pruebas.

2 Artículo 3.-Vigencia

3 Esta Ley entrará en vigor para el año fiscal 2011-12.