

ESTADO LIBRE ASOCIADO DE PUERTO RICO

16<sup>ta</sup> Asamblea  
Legislativa

1<sup>ra</sup> Sesión  
Ordinaria

**SENADO DE PUERTO RICO**

**P. del S. 608**

13 de abril de 2009

Presentado por la señora *Arce Ferrer*; y los señores *Martínez Santiago*, *Torres Torres* y *Dalmau Santiago*

*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 en el Departamento de Salud el Programa para la Detección, Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Hereditarias y el Consejo de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico, a los fines de aumentar la cantidad de condiciones hereditarias en que se exigirá realizar pruebas de laboratorios o médicas con el propósito de detectar y diagnosticar la presencia de cualquier condición o enfermedad hereditaria.

**EXPOSICION DE MOTIVOS**

La Ley Núm. 84 de 2 de julio de 1987, creó en el Departamento de Salud el Programa para la Detección, Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Hereditarias y el Consejo de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico. La Ley dispuso que a partir de la vigencia del Reglamento del Programa promulgado por el Secretario de Salud, a todo recién nacido en Puerto Rico se le tomarán muestras de sangres para detectar prontamente la presencia de cualquiera de las enfermedades hereditarias incluidas en dicho reglamento.

En cumplimiento del mandato de la Ley Núm. 84, supra, el Secretario de Salud promulgó y publicó el Reglamento Núm. 63 de 5 de octubre de 1988, para poner en vigor el Programa de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico.

El Reglamento tiene como propósito establecer las condiciones hereditarias en que se exigirá realizar pruebas de laboratorio o médicas para detectar y diagnosticar la presencia de cualquier condición o enfermedad hereditaria que determine el Consejo de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico, en coordinación con el Secretario de Salud.

La implantación del Programa se hizo respondiendo a la necesidad demostrada de la comunidad puertorriqueña de la época. Por lo que se estableció pruebas de cernimiento neonatales compulsorias, para cuatro condiciones genéticas, que son: Hipotiroidismo Congénito, Fenilcetonuria, Hemoglobinopatías y Galactosemia; para todos los infantes nacidos en Puerto Rico.

Sin embargo, hoy día, muchos profesionales y grupos de expertos plantean la existencia de otras deficiencias congénitas, las cuales es necesaria su detección 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 empeorar. 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.

El Colegio Americano de Genética Médica recomienda la práctica de unas veintinueve (29) pruebas de cernimiento neonatal para detectar y diagnosticar enfermedades hereditarias. Esta cantidad de pruebas obedece a que 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.

Ante la realidad del aumento significativo en costos que conllevaría la implantación de un programa ampliado de pruebas compulsorias de cernimiento neonatales, disponemos que el mismo se deberá realizar de forma escalonada. El Departamento de Salud se asegurará de petitionar los fondos necesarios para que este Programa ampliado se pueda completar por etapas en un periodo de cinco (5) años.

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, según  
2 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 - ...

10 (g) Fenilcetonuria - ...

11 (h) Hemofilia - ...

12 (i) Hipotiroidismo Congénito - ...

13 (j) Pruebas de laboratorio- ...

14 (k) Programa - ...

15 (l) Reglamento - ...

16 (m) Secretario- ...

17 (n) Tiroxina- ...

18 (o) *Deficiencia de Carnitina – Deficiencia de la enzima de carnitina, derivado*  
19 *amino ácido que actúa como cofactor en el metabolismo de los ácidos*  
20 *grasos interviniendo en el transporte de acetilcoenzima A y*  
21 *acetoacetilcoenzima A desde las mitocondrias hasta el lugar de síntesis de*  
22 *los ácidos grasos de cadena larga, y en el transporte de los grupos ácidos*

1                    *activados desde el citoplasma a las mitocondrias, lugar donde se degradan*  
2                    *los ácidos grasos para la obtención de energía, causando debilidad*  
3                    *muscular, encefalopatía aguda, alteraciones hepáticas, cardiomiopatías,*  
4                    *hipoglucemia no cetónica e infecciones frecuentes.*

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

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

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

19                    (s) *Homocistinuria- Desorden caracterizado por la excreción de homocistina*  
20                    *en la orina, retardación mental, subluxación del lente, crecimiento y*  
21                    *desarrollo retrasado, cabello rubio esparcido, deformidades del pie,*  
22                    *episodios tromboembólicos y cambios grasientos del hígado.*

- 1 (t) *Enfermedad de orina con olor a sirop del árbol de arce “Maple Syrup*  
2 *Disease” – Desorden metabólico hereditario que, si no es tratado, puede*  
3 *causar retardación mental, impedimentos físicos y la muerte. Este desorden*  
4 *afecta la manera en que el cuerpo metaboliza ciertos componentes de la*  
5 *proteína, los cuales son la cadena triple de amino ácidos: isoleucina, valina*  
6 *y leucina.*
- 7 (u) *Desórdenes del metabolismo de ácidos orgánicos que son: Academia*  
8 *isovalérica, Academia Glutárica tipo I, Aciduria Glutárica, Deficiencia*  
9 *múltiple de carboxilasas, Acidemia metil-malónica (deficiencia de mutasa),*  
10 *Deficiencia de carboxilasa 3-metilcrotonil-CoA, Acidemia Propiónica,*  
11 *Deficiencia de Beta-ketolasa.*
- 12 (v) *Desórdenes de la Oxidación de Ácidos Grasos que son: Deficiencia de la*  
13 *Cadena de dehidrogenasa media de acyl-CoA, Deficiencia de la Cadena de*  
14 *dehidrogenasa muy larga de acyl-CoA, Deficiencia de la cadena de*  
15 *dehidrogenasa larga de 3-OH acyl-CoA, Deficiencia de la proteína*  
16 *trifuncional, Defecto en absorción de carnitina, Deficiencia de la proteína*  
17 *trifuncional.*
- 18 (w) *Desórdenes en el Metabolismo de Aminoácidos que son: Citrulinemia,*  
19 *Acidemia argininosuccinica, Tirosinemia tipo I.*
- 20 (x) *Beta Talasemia: un grupo de desórdenes hereditarios que se caracteriza por*  
21 *la disminución o ausencia completa de la síntesis de la cadena de globina*  
22 *beta. La talasemia beta mayor se conoce también como anemia de Cooley;*  
23 *esta anemia es severa y requiere de transfusiones de sangre. La talasemia*

1                    *beta menor se produce cuando se hereda un gen de talasemia beta de un*  
 2                    *padre y un gen normal del otro padre; esta anemia requiere de tratamiento.*

3                    (y) *Hemoglobina C.*

4                    (z) *Deficiencia de biotinidasa.*

5                    (aa) *Deficiencia auditiva.*

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

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

10                    “Artículo 5.- Funciones y Facultades

11                    El Consejo tendrá, entre cualesquiera otras dispuestas en esta ley o inherentes  
 12 a sus deberes y responsabilidades, las siguientes funciones y facultades:

13                    (1) [**Determinar las condiciones hereditarias en que se exigirá realizar**  
 14                    **pruebas de laboratorio o médicas con el propósito de detectar y**  
 15                    **diagnosticar la presencia de cualquier condición o enfermedad**  
 16                    **hereditaria.]** *Reglamentar la realización compulsoria de pruebas de*  
 17                    *laboratorio o médicas para las condiciones hereditarias que se definen en*  
 18                    *el Artículo 3, con el propósito de detectar y diagnosticar a tiempo la*  
 19                    *presencia de cualesquiera de estas enfermedades genéticas/metabólicas*  
 20                    *autosómicas recesivas, así como cualesquiera otras condiciones o*  
 21                    *enfermedades hereditarias en las que se exigirá realizar dichas pruebas.*

22                    (2) . . .

23                    (3) . . .

1 (4) . . .

2 (5) . . .

3 (6) ...”

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

9 Artículo 4.- El Departamento de Salud deberá petitionar ante la Oficina de Gerencia y  
10 Presupuesto, adscrita a la Oficina del Gobernador, los recursos necesarios para implantar los  
11 propósitos de esta ley.

12 Artículo 5.- Vigencia

13 Esta ley entrará en vigor a partir del 1<sup>ro</sup> de julio de 2009.