

# GOBIERNO DE PUERTO RICO

19<sup>na</sup> Asamblea  
Legislativa

1<sup>ra</sup> Sesión  
Ordinaria

## SENADO DE PUERTO RICO

### R. del S. 13

2 de enero de 2021

Presentada por el señor *Vargas Vidot* (Por Petición)

*Referida a la Comisión de Asuntos Internos*

#### RESOLUCIÓN

Para ordenar a la Comisión de Salud del Senado de Puerto Rico realizar una investigación sobre las Enfermedades Raras en Puerto Rico, estadísticas sobre necesidades de familias con discapacidad y enfermedades raras en la isla, accesibilidad sobre programas especiales para el cuidado y la atención médica para tratamientos efectivos y solicitud de posibles fondos disponibles; así como investigar el conocimiento sobre trastornos raros por parte de la comunidad médica e investigadores en el campo de la salud, para la detección temprana y la prestación de servicios esenciales para la necesidad emergente de esta población.

#### EXPOSICIÓN DE MOTIVOS

Existen más de 7,000 trastornos raros que sufren 30 millones de estadounidenses y 350 millones alrededor del mundo, convirtiéndolo en una crisis de salud pública. Sin embargo, solamente el 5% cuenta con tratamientos que han sido aprobados. Las enfermedades raras o poco frecuentes son aquellas que tienen una baja prevalencia en la población. Para ser considerada como rara, cada enfermedad específica solo puede afectar a un número limitado de personas. El 50% de esta población son niños, cuyo 30% no llegan a cumplir su quinto año de vida. Uno de los mayores retos de esta población es la invisibilidad. Es por esto que traer conciencia sobre las necesidades únicas sería imperativo para ser voz permanente para estos pacientes que han sido abandonados. Esta situación, conjunto con la falta de acceso a servicios de calidad en la

Isla, revela el riesgo continuo y la incertidumbre a la que está expuesta continuamente estas personas y sus familias.

La Ley Federal de Drogas Huérfanas de 1983 (*Orphan Drug Act of 1983*<sup>1</sup>) y organizaciones como el National Organization of Rare Disorders (NORD), definen las condiciones raras como aquellas que en cualquier momento afectan a no más de 200,000 individuos en Estados Unidos. Esto equivale a una prevalencia aproximada de 1 de cada 1,650. En Europa la prevalencia es de 1 de cada 2,000. El doctor Edwin Steven Vargas, jefe de la Clínica de Enfermedades Neuromusculares del Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía “Manuel Velasco Suárez” de la Ciudad de México, define una enfermedad rara como aquella que afecta a un segmento muy pequeño de la población. Del total de ellas, el 85 % es de orden genético y la mitad de estas ocurren en edades pediátricas, y particularmente en México, el 7 % de la población vive con una enfermedad rara y un paciente puede tardar hasta 8 años en ser diagnosticado.

El Rare Disease Legislative Advocates (RDLA, por sus siglas en inglés), del Gobierno de los Estados Unidos, indica que el 93% de las siete mil enfermedades raras conocidas no cuentan con terapias aprobadas por la Administración de Drogas y Alimentos de los EU (FDA, por sus siglas en inglés). Dada a la pequeña población de cualquier enfermedad rara individual, en la mayoría de los casos no es viable económicamente. Esfuerzos como el *Orphan Product Clinical Trial Grants Program* y el *Natural History Grant Programs*, promueven el desarrollo de terapias para pacientes con enfermedades raras con el propósito de proveer las terapias a los pacientes que salvan vidas y disminuye costos de cuidado de salud de largo plazo.

La Comisionada Residente de Puerto Rico, Hon. Jennifer González ha presentado legislación favorable a favor de la comunidad de enfermedades raras incluyendo *HS 1379* y *HS 1948*. Sin embargo, la falta de un caucus comunitario, organizado y enfocado en la identificación de obstáculos y soluciones que fomenten la colaboración, educación, sensibilización entre médicos y pacientes ha dificultado el apoyo legislativo local y

---

<sup>1</sup> PUBLIC LAW 97-414

federal para mejorar la calidad de vida de estos pacientes a través de la política pública y educación a diferentes sectores como médicos, profesiones clínicas, pacientes, familias, cuidadores, industrias, científicos, organizaciones sin fines de lucro, comunidad general, entre otros.

En Puerto Rico, las familias con discapacidad y de enfermedades raras sobrepasan las 950,000 o 28% de la población. La Fundación ELI de Puerto Rico, organización líder en proponer la investigación, identificación, diagnóstico y tratamiento para el bienestar de sus vidas y familiares; reconoce que Puerto Rico se debe abordar la ausencia de información que tiene la ciudadanía acerca de las enfermedades raras en Puerto Rico, Estados Unidos y el Mundo. Dentro de sus propuestas a legisladores, incluyendo la Comisionada Residente se incluyen: la educación sobre enfermedades raras, reconocimiento de las necesidades únicas de la población, formación de grupos de apoyo, creación de sistema de vigilancia para la detección de enfermedades raras, creación de modelo de salud centrado en el paciente, el apoyo de redistribución de fondos de los programas federales y/o la asignación de fondos para invertir en programas especiales para enfermedades raras, entre otros.

La Fundación ELI de Puerto Rico tiene como objetivo educar y tomar medidas para niños, jóvenes y adultos con distrofia muscular congénita relacionada con la Laminopatía (L-CMD). Esta rara condición surge de la deficiencia del gen LMNA que afecta el corazón y requiere asistencia para realizar las actividades diarias. La padecen un pequeño número de personas en todo el mundo que ponen en riesgo sus vidas, por lo que es necesario llevar a cabo una investigación como método para comprender la L-CMD. A través de La Red de Iniciativas de Superhéroes (SHINE), proyecto que busca apoyar iniciativas en pro L-CMD, busca financiación a través de actividades de entretenimiento basadas en la cultura popular de ComicCons, Gaming y Fantastic Science. Además de apoyar a familias con L-CMD; La Fundación ELI planea proporcionar servicios que apoyen a los familiares, cuidadores y personas con alguna otra discapacidad, a través de sus programas.

Reconocemos que la 18<sup>va</sup> Asamblea Legislativa tuvo ante su consideración el Proyecto del Senado 1480, el cual propone declarar el último día del mes de febrero de cada año como el “Día de Condiciones Raras”. No obstante, entendemos que, ante esta apremiante situación, el Senado de Puerto Rico debe priorizar igualmente la realización de una investigación de las condiciones raras en la Isla y el acceso a óptimos servicios de salud, ya que se ha convertido en una cuestión vital para la salud y bienestar de estos pacientes.

Por las razones expuestas anteriormente, este Senado entiende imperativo ordenar a la Comisión de Salud del Senado de Puerto Rico realizar una investigación sobre las Enfermedades Raras en Puerto Rico, estadísticas sobre necesidades de familias con discapacidad y enfermedades raras en la isla, accesibilidad sobre programas especiales para el cuidado y la atención médica para tratamientos efectivos y solicitud de posibles fondos disponibles; así como investigar el conocimiento sobre trastornos raros por parte de la comunidad médica e investigadores en el campo de la salud, para la detección temprana y la prestación de servicios esenciales para la necesidad emergente de esta población.

**RESUÉLVESE POR EL SENADO DE PUERTO RICO:**

- 1 Sección 1.- Se ordena a la Comisión de Salud del Senado de Puerto Rico realizar
- 2 una investigación sobre las Enfermedades Raras en Puerto Rico, estadísticas sobre
- 3 necesidades de familias con discapacidad y enfermedades raras en la isla,
- 4 accesibilidad sobre programas especiales para el cuidado y la atención médica para
- 5 tratamientos efectivos y solicitud de posibles fondos disponibles; así como investigar
- 6 el conocimiento sobre trastornos raros por parte de la comunidad médica e
- 7 investigadores en el campo de la salud, para la detección temprana y la prestación de
- 8 servicios esenciales para la necesidad emergente de esta población.

1 Sección 2.- La Comisión, sin que esto resulte como una limitación, investigará con  
2 especial énfasis lo siguiente:

- 3 a) investigará todo lo relacionado a enfermedades raras en Puerto Rico  
4 incluyendo evaluación diagnóstica, opciones de tratamiento, prevención, y  
5 equipo médico para manejo de la enfermedad y educación para la detección  
6 temprana;
- 7 b) investigará sobre la población de personas y de familias puertorriqueñas con  
8 discapacidad y enfermedades raras;
- 9 c) investigará los servicios actuales y posibles para las enfermedades raras en  
10 Puerto Rico y profesionales de la salud con conocimiento sobre el tema a los  
11 fines de conocer el panorama general sobre los recursos necesarios y la  
12 disponibilidad de fondos estatales y federales para abordar este tema,  
13 incluyendo tratamiento e investigación.

14 Sección 3.- La Comisión rendirá un informe final con sus hallazgos, conclusiones  
15 y recomendaciones dentro de los noventa (90) días contados a partir de la aprobación  
16 de esta Resolución.

17 Sección 4.- Esta Resolución comenzará a regir inmediatamente luego de su  
18 aprobación.