

# GOBIERNO DE PUERTO RICO

20<sup>ma</sup>. Asamblea  
Legislativa

1<sup>ra</sup>. Sesión  
Ordinaria

## SENADO DE PUERTO RICO

### R. Conc. del S. 10

2 de junio de 2025

Presentado por el señor *Hernández Ortiz* (Por Petición de ELI Foundation Puerto Rico)

*Referida a la Comisión de Asuntos Internos*

#### RESOLUCIÓN CONCURRENTE

Para crear el *Caucus Legislativo Puertorriqueño sobre las Enfermedades Raras* de la Asamblea Legislativa de Puerto Rico, fijar sus deberes, funciones y facultades, así como disponer para su organización; y para otros fines relacionados.

#### EXPOSICIÓN DE MOTIVOS

Las condiciones y enfermedades raras o poco frecuentes son aquellas que tienen una baja prevalencia en la población. Para ser considerada como rara, cada condición o enfermedad específica solo puede afectar a un número limitado de personas. Sin embargo, las patologías poco frecuentes afectan a un gran número de personas, ya que según la Organización Mundial de la Salud (OMS), existen cerca de siete mil (7,000) enfermedades raras que afectan al siete por ciento (7%) de la población mundial. Entre ellos, hay puertorriqueños y puertorriqueñas que han sido diagnosticados con condiciones y enfermedades raras.

Según la Ley Federal de Drogas Huérfanas de 1983 y organizaciones como la National Organization of Rare Disorders (NORD), definen las condiciones raras como aquellas que en cualquier momento afectan a no más de 200 mil individuos en Estados Unidos. Esto equivale a una prevalencia aproximada de uno (1) de cada mil seiscientos cincuenta (1,650) individuos. En Europa es de 1 de cada 2,000.

Se estima que desde la aparición de los primeros síntomas y la obtención de diagnóstico de una enfermedad rara transcurre una media de cinco (5) años.

Dentro de esta categoría de dolencias hay todo tipo de condiciones y enfermedades: genéticas, víricas, etc. Las condiciones o enfermedades raras más "comunes", según un estudio de la Unión Europea, son las siguientes:

1. Síndrome de Brugada que afecta a 50 de cada 100,000 personas. Es un mal hereditario caracterizado por una anomalía electrocardiográfica (ECG) y un aumento del riesgo de muerte súbita cardíaca.
2. Porfiria eritropoyética que afecta a 50 de cada 100,000 personas. Se trata de una forma de porfiria (sensibilidad extrema a la luz solar), que varía en gravedad y puede ser muy doloroso. Surge de una deficiencia en una enzima.
3. Guillain-Barré que lo sufren 47 personas de cada 100,000 personas, es un trastorno neurológico autoinmune en el que el sistema inmunitario del cuerpo ataca a una parte del sistema nervioso periférico, la mielina, que es la capa aislante que recubre los nervios. Cuando esto sucede, los nervios no pueden enviar las señales de forma eficaz y los músculos pierden su capacidad de responder.
4. Melanoma maligno familiar afecta a 46 de cada 100,000 personas y es un término que se refiere a las familias en las que dos o más familiares de primer grado, como un padre, hermano o un niño, tienen un tipo de cáncer de piel llamado melanoma. El cáncer se origina cuando las células sanas comienzan a cambiar y crecer sin control formando una masa llamada tumor. En general, aproximadamente el 8% de las personas recién diagnosticadas con melanoma tienen un pariente de primer grado con melanoma. Un porcentaje mucho menor, aproximadamente 1% a 2%, tiene dos o más parientes cercanos con melanoma.

5. Autismo hereditario que afecta a 45 de cada 100,000 personas. Se trata de un trastorno de desarrollo que afecta a la capacidad social, de comunicación y de lenguaje, y suele resultar evidente antes de los tres años de edad. Esta condición tiene una fuerte base genética, aunque la genética del autismo es compleja y no está claro si el trastorno del espectro autista (TEA) se explica más por la interacción de múltiples genes o mutaciones raras con efectos importantes.
6. Tetralogía de Fallot es una cardiopatía congénita caracterizada por cuatro malformaciones que dan lugar a la mezcla de sangre arterial con la sangre venosa con efectos cianotizantes (niños azules). Este mal, que afecta a 45 de cada 100,000 personas era conocido antaño como "Mal Azul" debido a que los infantes que la padecían se les coloreaba de color azul grisáceo determinadas partes del cuerpo que no recibían oxigenación sanguínea.
7. Esclerodermia que alude a un grupo heterogéneo de enfermedades autoinmunes que afectan principalmente a la piel, pero que también pueden implicar estructuras subyacentes, como la grasa, los músculos, los huesos, diversos órganos internos (tracto gastrointestinal, pulmón, riñón, corazón y otros), la membrana sinovial y los vasos sanguíneos. La sufren 32 de cada 100,000 personas.
8. Great Vessels Transposition que se caracteriza por la transposición de los grandes vasos sanguíneos que ocurre desde el nacimiento (congénito). En concreto, los dos principales vasos que llevan la sangre desde el corazón - la aorta y la arteria pulmonar - están intercambiados (transpuestos). Afecta a 32 de cada 100,000 personas.
9. Síndrome Smith Magenis - Afecta a 1 de cada 25 mil personas. Se debe a una microdelección en el cromosoma 17, región p11.2. Las personas afectadas suelen tener personalidades cariñosas y atractivas, pero a su vez tienen problemas de conducta, tales como impulsividad, dificultad para prestar

atención y en otros casos autolesión. Otras características incluyen discapacidad intelectual de leve a moderada, retraso en el habla y lenguaje, características faciales distintivas y trastornos del sueño.

10. Deleción del Cromosoma 6q26-q27 - Las características más frecuentes son retraso en el desarrollo, discapacidad intelectual, epilepsia y características faciales distintivas. Esta condición aún no tiene un síndrome asociado y por su rareza se desconoce su prevalencia.

En Puerto Rico, se ha adoptado política pública en relación a las enfermedades raras, lo que denota el interés del legislador en estos temas, que aun cuando afecten a pocas personas, representan una parte importante de nuestra población. Por ejemplo, mediante la Ley 13-2021 se declaró el último mes de febrero de cada año como el “Día de Condiciones y Enfermedades Raras” con el propósito de crear conciencia sobre estas condiciones médicas y promover la sensibilización y educación a la ciudadanía sobre su existencia. Más recientemente, se firmó la Ley 9-2025 que establece la “Ley de la Oficina Enlace para el Apoyo y Registro de las Personas con Enfermedades Raras” adscrita al Departamento de Salud. Esta Ley, entre otras cosas, tiene el propósito de establecer un registro que permita recopilar, mantener y actualizar información de personas con enfermedades raras en el País.

Reconociendo el interés de los legisladores en este tema, mediante la presente Resolución Concurrente, proponemos la creación de un Caucus Legislativo Puertorriqueño sobre las Enfermedades Raras, compuesto por todos aquellos legisladores que tengan un compromiso con la creación de política pública para este sector.

**RESUÉLVESE POR LA ASAMBLEA LEGISLATIVA DE PUERTO RICO:**

- 1 Sección 1.- Creación.
- 2 Se crea el *Caucus Legislativo Puertorriqueño sobre las Enfermedades Raras* de la
- 3 Asamblea Legislativa de Puerto Rico, que estará compuesto por todos los legisladores y

1 legisladoras que tengan un compromiso la creación de política pública para este sector.

2 Se considerarán enfermedades raras:

3 a) Síndrome de Brugada

4 b) Porfiria eritropoyética

5 c) Guillain-Barré

6 d) Melanoma maligno familiar

7 e) Autismo hereditario

8 f) Tetralogía de Fallot

9 g) Esclerodermia

10 h) Great Vessels Transposition

11 i) Síndrome Smith Magenis

12 j) Deleción del Cromosoma 6q26-q27

13 k) Y cualquier otra condición cuyo padecimiento se limite a un pequeño sector

14 de la población mundial.

15 Sección 2.- Facultades del Caucus.

16 El Caucus Legislativo Puertorriqueño sobre las Enfermedades Raras, creado

17 mediante la presente Resolución Concurrente, tendrá la facultad para elaborar

18 propuestas de política pública sobre asuntos relacionados a las enfermedades raras en

19 Puerto Rico. Asimismo, tendrá facultad para cooperar u ofrecer respaldo a

20 organizaciones y entidades que promueven los derechos y beneficios para esta

21 comunidad.

22 Sección 3.- Organización del Caucus.

- 1 a) A los quince (15) días de aprobada esta Resolución Concurrente, los  
2 legisladores y legisladoras con interés de ser parte del Caucus, notificarán de  
3 dicha intención a la Secretaría de sus respectivos Cuerpos Legislativos.
- 4 b) Una vez concluido ese periodo, la Secretaría de cada Cuerpo Legislativo,  
5 notificará al Pleno de cada Cámara sobre los legisladores y legisladoras que  
6 expresaron su interés.
- 7 c) El Presidente de cada Cuerpo Legislativo tendrá un periodo de cinco (5) días  
8 para designar de entre los legisladores un Presidente del Caucus.  
9 Inicialmente, la Presidencia del Caucus recaerá en un miembro del Senado de  
10 Puerto Rico, designado por su Presidente. Dicha designación se alternará  
11 cada cuatrienio con la Cámara de Representantes.
- 12 d) Una vez designado el Presidente del Caucus, la organización y gobierno  
13 interno se establecerá mediante Reglamento, aprobado por la mayoría de los  
14 legisladores en un periodo no mayor de treinta (30) días desde su  
15 designación. Dicho Reglamento deberá ser remitido a la Secretaría de cada  
16 Cuerpo Legislativo.

17 Sección 4.- Reuniones y Agenda del Caucus.

18 El Caucus Legislativo Puertorriqueño sobre las Enfermedades Raras deberá  
19 reunirse, como mínimo, dos (2) veces por cada periodo de sesión legislativa ordinaria.  
20 Durante esas reuniones, el Caucus deberá trazar una agenda de trabajo que incluya la  
21 celebración de vistas públicas, la citación de funcionarios y testigos, el requerimiento de  
22 información y documentos, la realización de inspecciones oculares, entre otras tareas

1 legislativas que permitan al Caucus conocer sobre las necesidades de la población con  
2 enfermedades raras.

3           Sección 5.- Presentación de medidas legislativas.

4           El *Caucus* luego de celebrar reuniones ejecutivas, públicas y/o inspecciones  
5 oculares, deberá evaluar la posibilidad de presentar medidas legislativas que atiendan  
6 los problemas o las necesidades de esta población. Deberá procurarse que la  
7 presentación de las medidas se logre con el aval de todos los miembros del Caucus. Las  
8 medidas deberán presentarse en ambos Cuerpos Legislativos de manera que tenga una  
9 relación numérica en cada cámara legislativa. Toda pieza legislativa que sea presentada  
10 por el Caucus Legislativo Puertorriqueño sobre las Enfermedades Raras será referida al  
11 mismo caucus para que dentro de sus facultades y prerrogativas, puedan evaluar la  
12 medida legislativa mediante la celebración de vistas públicas, la citación de  
13 funcionarios y testigos, el requerimiento de información y documentos, así como la  
14 realización de inspecciones oculares.

15           Sección 6.- Esta Resolución Concurrente entrará en vigor inmediatamente  
16 después de su aprobación.