

ORIGINAL

GOBIERNO DE PUERTO RICO

Umg
RECIBIDO JUL 6 '26 PM 4:20
TRAMITES Y RECORDS SENADO PR

20^{ma.} Asamblea
Legislativa

4^{ta.} Sesión
Ordinaria

SENADO DE PUERTO RICO

P. de la C. 251

INFORME POSITIVO

6 de julio de 2026

AL SENADO DE PUERTO RICO

La Comisión de Salud del Senado de Puerto Rico, previo estudio y consideración del **Proyecto de la Cámara 251**, recomienda a este Alto Cuerpo su aprobación, con las enmiendas contenidas en el Entirillado Electrónico que se acompaña.

ALCANCE DE LA MEDIDA



El **Proyecto de la Cámara 251** propone enmendar el Artículo 2 de la Ley Núm. 84 de 2 de julio de 1987, según enmendada, que crea el Programa para la Detección, Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Hereditarias y el Consejo de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico, con el propósito de expandir las condiciones que se realizan de manera compulsoria en el cernimiento neonatal; y para otros fines relacionados.

ANÁLISIS DE LA MEDIDA

Según se desprende de la Exposición de Motivos de la medida, en Puerto Rico ocurren anualmente aproximadamente 30,000 nacimientos vivos. Sin embargo, los defectos congénitos son la segunda causa de mortalidad infantil. Las condiciones congénitas contribuyen a la morbilidad en la niñez y su tratamiento conlleva gastos médicos y de habilitación que son muy onerosos para muchas familias. Esta carga aumenta mucho más cuando se toma en consideración el impacto emocional para el individuo y la familia. Algunas de las causas de estos defectos pueden ser completamente prevenibles.

La Ley Núm. 84 de 2 de julio de 1987, la cual crea el Programa para la Detección, Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Hereditarias, establece, entre otras, la facultad de "determinar las condiciones hereditarias en que se exigirá realizar pruebas de laboratorio o médicas con el propósito de detectar y diagnosticar la presencia de cualquier condición o enfermedad mental". Esta facultad le permite al Consejo de Enfermedades Hereditarias establecer, en coordinación con el Departamento de Salud, las condiciones congénitas a ser incluidas en el cernimiento neonatal en Puerto Rico.

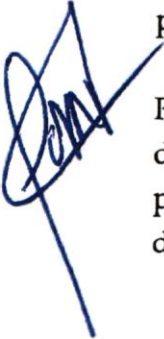
El 20 de enero de 2015 se aprobó el Reglamento del Departamento de Salud Núm. 151, conocido como el Reglamento del Programa para la Detección, Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico. Este Reglamento derogó el Reglamento del Secretario de Salud Núm. 63 de 11 de octubre de 1988, anteriormente conocido como el Reglamento del Programa de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico. El mencionado estatuto establece las normas y procedimientos para la operación del cernimiento neonatal y el referido de los casos confirmados para tratamiento médico. Por mandato de la Ley Núm. 129-2015, dicho Reglamento incluyó las siguientes condiciones como compulsorias:

- 
- a) Hipotiroidismo congénito
 - b) Hemoglobinopatías
 - c) Hiperplasia adrenal congénita
 - d) Galactosemia
 - e) Aminoacidopatías (incluye fenilcetonuria)
 - f) Acidemias Orgánicas
 - g) Desórdenes de Oxidación de Ácidos Grasos
 - h) Fibrosis Quística
 - i) Deficiencia de Biotinidasa
 - j) Inmunodeficiencia severa combinada SCID (por sus siglas en inglés)

El propósito de esta medida es ampliar las condiciones compulsorias reconocidas en dicho reglamento. A esos efectos, esta medida pretende incluir como condiciones compulsorias Adrenoleucodistrofia neonatal (NALD) y Atrofia Muscular Espinal (SMA).

La ALD, ligada al gen X, o adrenoleucodistrofia es un trastorno hereditario que afecta a múltiples órganos, incluyendo las glándulas suprarrenales, la médula espinal y sustancias blancas del sistema nervioso (mielina). Los síntomas más comunes de este trastorno son: problemas de aprendizaje, cambios de comportamiento, pérdida de visión y audición, convulsiones, hiperactividad, espasticidad, debilidad muscular y hasta la muerte.

Mientras que la atrofia muscular espinal (SMA) es una enfermedad genética rara que, por razones geográficas, tiene una alta incidencia en Puerto Rico; se estima que una de cada 50 personas es portador genético. La SMA es una enfermedad neurodegenerativa progresiva que afecta las células nerviosas motoras de la médula espinal y afecta los músculos utilizados para actividades como respirar, comer, moverse y caminar. Atenderla prontamente pudiera resultar en mejores oportunidades de vida para sus pacientes y familiares.



Por lo que, existe un deber ineludible de fortalecer los programas de detección temprana de enfermedades hereditarias. El Gobierno de Puerto Rico, en el ejercicio de su poder de parens patriae, tiene la obligación de velar por la seguridad, el mejor interés y bienestar de la infancia y niñez.

ALCANCE DEL INFORME

Como parte del proceso de análisis y evaluación del **P. de la C. 251**, la Honorable Comisión de Salud del Senado evaluó los comentarios sobre la medida de diversos componentes gubernamentales y no gubernamentales. Los memoriales explicativos utilizados para el análisis de esta pieza legislativa son: el Departamento de Salud, la Autoridad de Asesoría Financiera y Agencia Fiscal (AAFAF) y el Colegio de Médicos Cirujanos de Puerto Rico (CMCPR). Además, examinamos el Informe Positivo sobre la medida rendido por la Comisión de Salud de dicho Ilustre Cuerpo.

Cabe destacar, que la Comisión también solicitó comentarios sobre la pieza legislativa a la Administración de Seguros de Salud (ASES), la Universidad de Puerto Rico (UPR), la Asociación Médica de Puerto Rico, la Oficina de Presupuesto de la Asamblea Legislativa (OPAL) y la Sociedad Puertorriqueña de Pediatría; no obstante, al momento de redactar este Informe, estos no han remitido los mismos.

A continuación, presentaremos un resumen de los argumentos y comentarios esbozados por las diferentes agencias y entidades consultadas durante el proceso de evaluación de la medida en referencia.

DEPARTAMENTO DE SALUD (DS)

Luego de examinar la pieza legislativa de referencia, el **Departamento de Salud (DS)**, presentó su memorial explicativo luego de consultar la Sección de Niños con Necesidades Médicas Especiales de la División de Salud Familiar e Infantil, bajo la Secretaría Auxiliar de Servicios para la Salud Integral (SASSI), por conducto de su Secretario, Victor M. Ramos Otero, expresándose a favor de la aprobación de la medida sujeto a la incorporación de las enmiendas detalladas.



En lo que compete a la medida, indicó que la Agencia asumió la responsabilidad de implementar la Ley Núm. 84 de 2 de julio de 1987, según enmendada, conocida como la Ley del Programa para la Detección, Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Hereditarias, y el Consejo de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico. Destacó que, conforme al Artículo 5 de la Ley Núm. 84, *supra*, el Consejo de Enfermedades Hereditarias tiene la responsabilidad, entre otras, de:

- (1) “determinar las condiciones hereditarias en que se exigirá realizar pruebas de laboratorio o médicas con el propósito de detectar y diagnosticar la presencia de cualquier condición o enfermedad hereditaria, basándose en las Guías del *U.S. Recommended Uniform Screening Panel* o cualesquiera guías o ediciones posteriores que por mandato federal sustituyan la misma”.

En vista de lo anterior y en coordinación con el Consejo de Enfermedades Hereditarias, presentó las siguientes observaciones relacionadas al Proyecto:

- El Programa de Cernimiento Neonatal (PCN) ha estado en constante comunicación con el Consejo de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico en relación a la evaluación de posibles condiciones para añadir al panel, siendo el Consejo la entidad oficial designada por el Gobierno para este propósito debido a que reúne a los expertos idóneos para realizar dicha evaluación.
- Según discutido y aprobado por el Consejo, el PCN ya validó la prueba para la detección de adrenoleucodistrofia (ALD), encontrándose actualmente en las

etapas finales de la configuración de las plataformas electrónicas de reportes tras haber comenzado oficialmente la realización de dicha prueba en octubre de 2025.

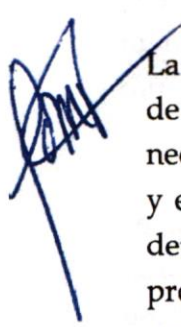
- 
- Indicó que el PCN también se encuentra en el proceso de implementación de la prueba para la detección de atrofia muscular espinal (SMA), avanzando conforme a los planes de expansión del panel de cernimiento.
 - Advirtió que para trabajar las condiciones lisosomales (Pompe, MPS I y Krabbe) se requiere una alta inversión financiera y operativa, ya que la adquisición de reactivos representa un costo anual mayor de \$100,000, sumado al gasto anual actual de mantenimiento de equipos de aproximadamente \$136,000, además de que se necesitaría contratar personal adicional y asumir los costos de una segunda prueba diagnóstica (probablemente enviando las muestras a los Estados Unidos) para reducir falsos positivos y asegurar la confirmación genética, todo esto en un contexto de aumentos significativos en los costos de reactivos de cernimiento neonatal durante los últimos meses.
 - En el caso específico de la condición de Krabbe, alertó que la viabilidad es sumamente compleja bajo el sistema de salud actual de Puerto Rico, dado que se debe asegurar que el paciente se encuentre en los Estados Unidos preparándose para recibir tratamiento aproximadamente a los 20 días de nacido, requiriendo además una infraestructura madura de especialistas y laboratorios centralizados en una sola institución que actualmente no se tiene disponible.
 - Reveló que existe interés por parte de genetistas y especialistas en que se analice la condición de Pompe en la Isla, lo cual es un tema viable a discusión, no obstante, el Departamento enfatiza que es indispensable contar con la asignación de fondos específicos para sufragar la totalidad de los gastos asociados, incluyendo reactivos, configuración de plataformas de reportes, educación y el personal necesario tanto para el laboratorio como para el seguimiento clínico de los casos.
 - En cuanto a la condición de Hermansky Pudlak (HPS), sostuvo que actualmente no existe una prueba eficiente que pueda ser utilizada en el servicio de cernimiento neonatal masivo, lo que imposibilita su inclusión inmediata al panel; en su lugar, al ser el Tipo I un albinismo frecuente en nuestra población, los esfuerzos estatales se deben dirigir a establecer un sistema de vigilancia epidemiológica efectivo

combinado con estrategias de educación para profesionales de la salud, asegurando que los infantes identificados sean referidos a la brevedad posible al especialista correspondiente.

Por lo antes expresado, el Departamento de Salud endosó el Proyecto de la Cámara 251, sujeto a que se atiendan los comentarios y las recomendaciones esbozadas.

AUTORIDAD DE ASESORÍA FINANCIERA Y AGENCIA FISCAL (AAFAF)

Esta Ilustre Comisión tuvo la oportunidad de examinar los comentarios presentados por la **Autoridad de Asesoría Financiera y Agencia Fiscal (AAFAF)** quien presentó su memorial explicativo por conducto de su Director de Asuntos Intergubernamentales y Asesor Ejecutivo Senior, Lcdo. Luis R. Rivera Cruz.



La AAFAF manifestó que el PC 251 persigue fortalecer el sistema de detección temprana de enfermedades hereditarias en Puerto Rico mediante la expansión de las pruebas neonatales obligatorias, la incorporación de nuevas condiciones de alta relevancia clínica y epidemiológica, y la creación de un mecanismo de evaluación científica previa para determinadas enfermedades lisosomales antes de su implantación definitiva dentro del programa de cernimiento neonatal. Detalló que, en cuanto a los cambios sustantivos propuestos, la medida modifica expresamente el Artículo 2 de la Ley Núm. 84 de 1987 para establecer que el reglamento del Programa para la Detección, Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Hereditarias deberá incluir, de manera compulsoria, además de las condiciones actualmente reconocidas, las seis (6) nuevas enfermedades antes descritas, incorporando así directamente en el texto de la Ley un listado ampliado de condiciones sujetas a cernimiento neonatal obligatorio.

Añadió que la Sección 2 de la pieza legislativa objeto de evaluación, autoriza al Consejo de Enfermedades Hereditarias y al Programa de Cernimiento Neonatal del Recinto de Ciencias Médicas de la Universidad de Puerto Rico a realizar estudios piloto para la Enfermedad de Pompe, la Mucopolysaccharidosis Tipo I (MPS I) y la enfermedad de Krabbe infantil antes de su implantación obligatoria.

La AAFAF es de la opinión que el PC 251 persigue un propósito legítimo y apremiante de política pública dirigido al fortalecimiento de los mecanismos de detección temprana de enfermedades hereditarias en la población neonatal de Puerto Rico. En ese sentido, enunció que la intención legislativa de ampliar el catálogo de enfermedades sujetas a

cernimiento neonatal obligatorio responde a un interés gubernamental legítimo de protección de la salud y bienestar de la niñez puertorriqueña.

No obstante, trajo ante la atención de esta Honorable Comisión que la Ley PROMESA, en su Sección 204, establece un proceso relativo a toda legislación que pueda tener un impacto fiscal y económico en los gastos e ingresos del Gobierno de Puerto Rico. En vista de lo anterior, enfatizó medidas legislativas como esta deben estar acompañadas de un análisis de impacto fiscal, presupuestario y económico, previo su aprobación y envío para la consideración de la Gobernadora. Acentuó, que dicho análisis debe establecer la fuente de financiamiento para satisfacer el nuevo gasto o la reprogramación de fondos, de ser necesaria, para que su efecto sea neutro en términos de gastos e ingresos, y/o que no tenga un impacto significativamente inconsistente con el Plan Fiscal y el presupuesto certificado, por lo que aseveró que resulta necesario que la presente medida esté acompañada de un informe sobre el efecto fiscal preparado por la Oficina de Presupuesto de la Asamblea Legislativa (OPAL), conforme a la Ley 1-2023 y el Plan Fiscal certificado.



Señaló la AAFAF que, de una revisión del trámite legislativo de la medida no surgen memoriales explicativos, documentos complementarios, comentarios de agencias concernidas, ni un análisis fiscal sobre la medida, ni tampoco surge información relacionada a las posibles alternativas de financiamiento del PC 251, de forma tal que se pueda determinar su consistencia con el principio de neutralidad fiscal.

Sin embargo, la AAFAF expresó haber observado que la pieza legislativa objeto de evaluación ya fue aprobada por la Cámara de Representantes y, que su Informe Positivo rendido por la Comisión de Salud de la Cámara, emitido el 27 de abril de 2026, reconoce expresamente la existencia de un impacto fiscal asociado a la implantación de la legislación. El mencionado Informe, reconoce que la incorporación de pruebas para ciertos desórdenes lisosomales requerirá la adquisición recurrente de reactivos con un costo anual superior a los cien mil dólares (\$100,000), así como gastos adicionales relacionados con mantenimiento de equipos, pruebas confirmatorias y posibles envíos de muestras a laboratorios especializados fuera de Puerto Rico.

Indicó también, que el Informe Positivo de la Cámara de Representantes también reconoce que dichos costos deberán ser sufragados mediante asignaciones presupuestarias del Departamento de Salud y del Programa de Cernimiento Neonatal del Recinto de Ciencias Médicas, sin embargo, la medida no identifica las fuentes

específicas de financiamiento, no dispone mecanismos para la asignación de recursos adicionales, ni presenta un análisis que demuestre la disponibilidad presupuestaria para absorber dichos costos recurrentes de forma tal que sea consistente con el Presupuesto balanceado.

Por consiguiente, la AAFAF argumentó que, aunque la medida persigue objetivos legítimos de salud pública y procura atender necesidades reales relacionadas con la detección temprana de enfermedades hereditarias, el expediente legislativo no contiene información suficiente que permita concluir que se han satisfecho los requisitos de evaluación económica y fiscal exigidos por PROMESA y el Plan Fiscal Certificado. Acentuó, que la ausencia de un análisis detallado sobre costos, fuentes de financiamiento e impacto presupuestario, limita la capacidad de determinar si la propuesta puede ejecutarse de manera sostenible sin afectar las finanzas públicas o comprometer otros programas y servicios gubernamentales esenciales y el Presupuesto balanceado.



Así las cosas, y a la luz de la información disponible, la AAFAF presentó serias interrogantes fiscales sobre el Proyecto de la Cámara 251. Finalmente, para tener un cuadro más abarcador y para aclarar interrogantes sobre la presente medida, sugirió requerir la opinión de las agencias con peritaje en asuntos presupuestarios, programáticos y relacionados, tales como: el Departamento de Hacienda, la Oficina de Gerencia y Presupuesto (OGP), así como, el DS y el RCM-UPR, junto a cualquier otra entidad que se entienda necesaria, a quienes brindará deferencia a los comentarios que dichas entidades tengan a bien emitir en cuanto a este particular, siempre y cuando cumplan con los parámetros fiscales y el Plan Fiscal certificado, y permitan que la AAFAF esté en mejor posición de evaluar la presente medida en términos fiscales, presupuestarios y programáticos.

COLEGIO DE MÉDICOS CIRUJANOS DE PUERTO RICO (CMCPR)

Recibimos, de igual forma, la ponencia del **Colegio de Médicos Cirujanos de Puerto Rico (CMCPR)** la cual presentó su memorial explicativo por conducto de su Presidente, el Dr. Carlos R. Díaz Vélez, en el cual expresó su apoyo a la aprobación de la medida.

Informó que, cada año en Puerto Rico, nacen alrededor de 30,000 niños, siendo los defectos congénitos una de las principales causas de mortalidad infantil, lo que, a su vez, genera una carga emocional devastadora para las familias, así como altos costos médicos y de rehabilitación a largo plazo. Manifestó, que el cernimiento neonatal oportuno ha

demostrado ser una de las herramientas más efectivas de salud pública, ya que permite detectar y tratar estas enfermedades antes de que causen daños irreversibles, mejorando significativamente el pronóstico de los pacientes y reduciendo el impacto en el sistema de salud.

 El Colegio planteó que las condiciones que se proponen añadir cuentan con tratamientos disponibles que resultan mucho más efectivos cuando se inician en las primeras semanas de vida. En el caso específico de la Atrofia Muscular Espinal (SMA), brindó como ejemplo, que Puerto Rico tiene una alta prevalencia de portadores, aproximadamente uno de cada 50, y la intervención temprana puede prevenir la pérdida progresiva de funciones motoras. De igual forma, explicó que la Enfermedad de Pompe y la MPS 1 responden bien a la terapia de reemplazo enzimático si se detectan antes de que aparezcan síntomas graves. Por su parte, ilustró que la ALD permite prevenir daño neurológico severo, mientras que la detección temprana de Krabbe abre la posibilidad de trasplantes de células madre en los casos infantiles. En cuanto al Síndrome de Hermansky-Pudlak puntualizó que posee una incidencia particularmente elevada en regiones como el noroeste y el centro de la Isla, por lo que su inclusión responde directamente a la realidad genética de nuestra población.

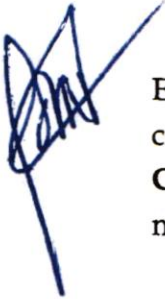
Argumentó el Colegio, que esta iniciativa coloca a Puerto Rico en consonancia con las mejores prácticas a nivel nacional en Estados Unidos, toda vez que, prácticamente los 50 estados ya incluyen la SMA en su panel de cernimiento neonatal. De otra parte, aseguró que alrededor de 47 estados realizan pruebas para Pompe, mientras que varios estados, como Nueva York, Carolina del Norte, Utah e Illinois, han incorporado exitosamente trastornos lisosomales como MPS I y otros similares. Señaló, que la experiencia de estas jurisdicciones demuestra que la implementación es factible y genera beneficios claros en términos de supervivencia, calidad de vida y ahorro de recursos a largo plazo.

El Colegio de Médicos Cirujanos expresó su apoyo al Proyecto objeto de evaluación, no obstante, resaltó que sería conveniente asegurar el financiamiento adecuado para los estudios piloto de Pompe, MPS 1 y Krabbe contemplados en la Sección 2, incluyendo una evaluación rigurosa de costo-efectividad y la capacidad del sistema para dar seguimiento a los casos positivos. Asimismo, sugirió incorporar disposiciones que garanticen protocolos claros de confirmación diagnóstica rápida y acceso oportuno a los tratamientos especializados, evitando que la detección genere ansiedad sin soluciones concretas.

En esa misma línea, también recomendó recomendamos robustecer las campañas de educación dirigidas a padres y profesionales de la salud sobre los beneficios y limitaciones del cernimiento, así como establecer un mecanismo de revisión periódica del panel de condiciones, alineado con las actualizaciones del *Recommended Uniform Screening Panel federal*. Finalmente, sugirió incluir una asignación presupuestaria específica que garantice la sostenibilidad del programa y priorice el apoyo a las regiones con mayor prevalencia.

En conclusión, el Colegio de Médicos Cirujanos considera que la aprobación de este Proyecto representa un avance significativo en la protección de nuestra niñez y un ejercicio responsable del rol protector del Estado.

IMPACTO FISCAL MUNICIPAL



En cumplimiento con el Artículo 1.007 de la Ley 107-2020, según enmendada, conocida como "Código Municipal de Puerto Rico", la Comisión de Salud certifica que el **P. de la C. 251** no impone una obligación económica en el presupuesto de los gobiernos municipales.

HALLAZGOS Y RECOMENDACIONES

El **Proyecto de la Cámara 251** busca fortalecer de manera urgente el sistema de cernimiento expandiendo las condiciones de las que se le realizarán pruebas mandatorias a los recién nacidos para identificar tempranamente diversas enfermedades hereditarias, conforme la Ley Núm. 84 de 2 de julio de 1987. Para realizar el análisis legislativo de pieza legislativa, la Comisión examinó las ponencias remitidas tanto del sector salubrista como del área fiscal con la finalidad de determinar con precisión la viabilidad real de esta expansión regulatoria.

El Departamento de Salud favoreció la aprobación de la medida y proveyó un panorama detallado sobre el estado operativo de los análisis en el programa estatal. La Agencia informó que el Programa de Cernimiento Neonatal validó e inició oficialmente la prueba de adrenoleucodistrofia en octubre de dos mil veinticinco y se encuentra implementando activamente la prueba para detectar la atrofia muscular espinal. No obstante, la entidad alertó sobre la altísima inversión financiera y operativa que exigen las condiciones lisosomales como Pompe, Mucopolysaccharidosis Tipo uno y Krabbe. Estos desórdenes requieren una enorme compra recurrente de reactivos que supera los \$100,000 anuales,

altos costos de mantenimiento de equipos y la contratación de personal especializado. Asimismo, se necesitaría enviar muestras al exterior para confirmación genética y evitar falsos positivos. Referente a la condición de Krabbe, advirtió una complejidad extrema debido a que el sistema de salud local no posee actualmente la infraestructura madura de especialistas ni laboratorios centralizados requeridos para transferir e iniciar el tratamiento del paciente en el exterior a los veinte días de nacido. En el caso del Síndrome de Hermansky Pudlak, sostuvo que no existe una prueba masiva eficiente, sugiriendo en su lugar educación y vigilancia epidemiológica.



Por su parte, la Autoridad de Asesoría Financiera y Agencia Fiscal validó el fin público de la medida, pero levantó severas interrogantes con el cumplimiento del Plan Fiscal Certificado. La AAFAF enfatizó que todo Proyecto con impacto presupuestario debe certificar su fuente de financiamiento para asegurar la neutralidad fiscal y no desestabilizar el presupuesto balanceado del Gobierno. En esa misma línea, el Colegio de Médicos Cirujanos de Puerto Rico respaldó la pieza legislativa, señalando que los tratamientos disponibles son dramáticamente efectivos si se aplican en las primeras semanas de vida, asimismo argumentó que añadir estas pruebas alinea a Puerto Rico con las mejores prácticas salubristas de los Estados Unidos. No obstante, planteó la necesidad de que se incluya una asignación presupuestaria que viabilice la sostenibilidad del programa.

Resulta imperativo tener presente la inversión financiera y operativa que implicaría trabajar con ciertas condiciones que se pretenden incluir como parte de las pruebas mandatorias. Además, la falta de disponibilidad inmediata de especialistas, laboratorios centralizados en la Isla e infraestructura médica robusta, fueron factores determinantes para no poder incluir en este momento, la totalidad de las pruebas mandatorias contenidas en el Proyecto.

Luego de realizar un análisis exhaustivo de la pieza legislativa y analizar los argumentos y comentarios esbozados, se pudieron identificar algunos cambios que corresponden para lograr una mejor implementación de la medida. Es por esto, que la Comisión de Salud implementó los siguientes cambios o sugerencias:

- Se enmendó la Sección 1 del Proyecto a los fines de eliminar las pruebas de Mucopolysaccharidosis Tipo-1 (MPS 1), la Enfermedad de Pompe, el Krabbe, así como el Síndrome de Hermansky-Pudlak (HPS), que el Proyecto, además de las

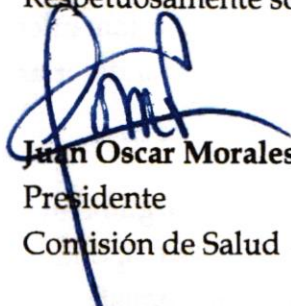
condiciones actualmente reconocidas, pretendía incluir de manera compulsoria, al listado de pruebas para la detección y diagnóstico de enfermedades hereditarias, impuestas por la Ley Núm. 84 de 2 de Julio de 1987, según enmendada, "Ley del Programa para la Detección, Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Hereditarias, y el Consejo de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico". De esta manera, únicamente se incorporó al listado la obligatoriedad de realizar la prueba de Adrenoleucodistrofia Neonatal (NALD) y Atrofia Espinal Muscular (SMA). Acogiendo así los planteamientos del Departamento de Salud.

- Como consecuencia de esta determinación, se eliminaron de la Exposición de Motivos las referencias a las condiciones de Mucopolysaccharidosis Tipo-1 (MPS 1), Enfermedad de Pompe, Krabbe, así como el Síndrome de Hermansky-Pudlak (HPS).
- Se eliminó la Sección 2 que regulaba el estudio piloto para condiciones lisosomales (Enfermedad de Pompe, Mucopolysaccharidosis Tipo-1 (MPS 1) y Enfermedad de Krabbe infantil), previo a su implementación como pruebas mandatorias.
- Se realizaron correcciones técnicas al texto.

CONCLUSIÓN

POR TODO LO ANTES EXPUESTO, la Comisión de Salud del Senado de Puerto Rico, luego de la consideración correspondiente, tiene a bien someter a este Alto Cuerpo su Informe, **RECOMENDANDO LA APROBACIÓN del Proyecto de la Cámara 251** con las enmiendas contenidas en el Entirillado Electrónico que se acompaña.

Respetuosamente sometido,



Juan Oscar Morales Rodríguez
Presidente
Comisión de Salud

**ENTIRILLADO ELECTRÓNICO
(TEXTO DE APROBACIÓN FINAL POR LA CÁMARA)
(4 DE MAYO DE 2026)**

GOBIERNO DE PUERTO RICO

20ma. Asamblea
Legislativa

1ra. Sesión
Ordinaria

CÁMARA DE REPRESENTANTES

P. de la C. 251

15 DE ENERO DE 2025

Presentado por el representante *Pérez Cordero*

Referido a la Comisión de Salud

LEY



Para enmendar el Artículo 2 de la Ley Núm. 84 de 2 de julio de 1987, según enmendada, que crea el Programa para la Detección, Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Hereditarias y el Consejo de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico, con el propósito de expandir las condiciones que se realizan de manera compulsoria en el cernimiento neonatal; y para otros fines relacionados.

EXPOSICIÓN DE MOTIVOS

En Puerto Rico ocurren anualmente aproximadamente 30,000 nacimientos vivos. Sin embargo, los defectos congénitos son la segunda causa de mortalidad infantil. Las condiciones congénitas contribuyen a la morbilidad en la niñez y su tratamiento conlleva gastos médicos y de habilitación que son muy onerosos para muchas familias. Esta carga aumenta mucho más cuando se toma en consideración el impacto emocional para el individuo y la familia. Algunas de las causas de estos defectos pueden ser completamente prevenibles.

La Ley Núm. 84 de 2 de julio de 1987, la cual crea el Programa para la Detección, Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Hereditarias, establece, entre otras, la facultad de "determinar las condiciones hereditarias en que se exigirá realizar pruebas de laboratorio o médicas con el propósito de detectar y diagnosticar la presencia de

cualquier condición o enfermedad mental". Esta facultad le permite al Consejo de Enfermedades Hereditarias establecer, en coordinación con el Departamento de Salud, las condiciones congénitas a ser incluidas en el cernimiento neonatal en Puerto Rico.

El 20 de enero de 2015 se aprobó el Reglamento del Departamento de Salud Núm. 151, conocido como el Reglamento del Programa para la Detección, Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico. Este Reglamento derogó el Reglamento del Secretario de Salud Núm. 63 de 11 de octubre de 1988, anteriormente conocido como el Reglamento del Programa de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico. El mencionado estatuto establece las normas y procedimientos para la operación del cernimiento neonatal y el referido de los casos confirmados para tratamiento médico. Por mandato de la Ley Núm. 129-2015, dicho Reglamento incluyó las siguientes condiciones como compulsorias:

- 
- a) Hipotiroidismo congénito
 - b) Hemoglobinopatías
 - c) Hiperplasia adrenal congénita
 - d) Galactosemia
 - e) Aminoacidopatías (incluye fenilcetonuria)
 - f) Acidemias Orgánicas
 - g) Desórdenes de Oxidación de Ácidos Grasos
 - h) Fibrosis Quística
 - i) Deficiencia de Biotinidasa
 - j) Inmunodeficiencia severa combinada SCID (por sus siglas en inglés)

El propósito de esta medida es ampliar las condiciones compulsorias reconocidas en dicho reglamento. A esos efectos, esta medida pretende incluir ~~Mucopolysaccharidosis Tipo 1 (MPS 1), Enfermedad de Pompe, Adrenoleucodistrofia neonatal (NALD), Krabbe, y Atrofia Muscular Espinal (SMA), y Síndrome de Hermansky Pudlak (HPS)~~ como condiciones compulsorias.

~~La Mucopolysaccharidosis Tipo 1 (MPS 1) es una enfermedad en la cual el cuerpo carece o no tiene suficiente cantidad de una enzima necesaria para descomponer cadenas largas de moléculas de azúcar. Estas cadenas son llamadas glucosaminoglucanos. Como resultado, las moléculas se acumulan en diferentes partes del cuerpo y causan diversos problemas de salud. Cuando la producción de esta enzima no es adecuada, el glucógeno se acumula en las células del cuerpo. Esto impide que las células (especialmente las de los músculos, incluido el corazón) funcionen como debieran. La detección es fundamental para iniciar un tratamiento oportuno.~~

~~De otra parte, la enfermedad de Pompe es un trastorno genético que provoca debilidad muscular que empeora con el tiempo. Puede afectar principalmente a muchos de los sistemas del cuerpo. La enfermedad de Pompe ocurre debido a una mutación (un~~

~~cambio) en un gen que ayuda a producir una enzima llamada alfa-glucosidasa. Esta enzima descompone un tipo de glucosa llamada glucógeno. Existe un tratamiento llamado "terapia de reemplazo de enzimas" que extiende la vida de los bebés con un inicio de la enfermedad de Pompe en la lactancia y también ayuda a las personas en las que la enfermedad comienza más tarde.~~

La ALD, ligada al gen X, o adrenoleucodistrofia es un trastorno hereditario que afecta a múltiples órganos, incluyendo las glándulas suprarrenales, la médula espinal y sustancias blancas del sistema nervioso (mielina). Los síntomas más comunes de este trastorno son: problemas de aprendizaje, cambios de comportamiento, pérdida de visión y audición, convulsiones, hiperactividad, espasticidad, debilidad muscular y hasta la muerte.

~~Por otro lado, Krabbe es un trastorno genético raro del sistema nervioso, un tipo de enfermedad cerebral, la cual es hereditaria. Este inusual trastorno es el resultado de un gen defectuoso, el GALC para ser preciso. Las personas con este gen no producen suficiente galactocerebrósido bat galactosidasa, una sustancia indispensable para producir mielina, el material que protege y recubre las fibras nerviosas. Sin esta sustancia, la mielina se descompone, las neuronas mueren y los nervios en el cerebro y en diferentes partes del cuerpo dejan de trabajar adecuadamente.~~

Mientras que la La atrofia muscular espinal (SMA) es una enfermedad genética rara que, por razones geográficas, tiene una alta incidencia en Puerto Rico; se estima que una de cada 50 personas es portador genético. La SMA es una enfermedad neurodegenerativa progresiva que afecta las células nerviosas motoras de la médula espinal y afecta los músculos utilizados para actividades como respirar, comer, moverse y caminar. Atenderla prontamente pudiera resultar en mejores oportunidades de vida para sus pacientes y familiares.¹

~~Por último, el síndrome de Hermansky Pudlak (HPS) es un trastorno autosómico recesivo que resulta en albinismo oculocutáneo, diátesis hemorrágica, y otras manifestaciones sistémicas. La frecuencia alélica de dos de las mutaciones, HPS 1 y HPS 3, predomina en las regiones noroeste y central de Puerto Rico. Un estudio de prevalencia de portadores en neonatos puertorriqueños encontró que 1 de cada 21 neonatos de la región noroeste era portador de HPS 1, mientras que 1 de cada 32 neonatos del centro de la isla era portador de HPS 3. La clínica multidisciplinaria de HPS del Hospital Pediátrico Universitario de Puerto Rico monitorea a muchos pacientes de HPS en la isla.²~~

¹ "Summit of Strength" busca maximizar la calidad de vida de personas con SMA, 23 de enero de 2025, <https://www.noticiaspr24-7.com/post/summit-of-strength-busca-maximizar-la-calidad-de-vida-de-personas-con-sma>.

² Hermansky-Pudlak syndrome: An ancestral disease in Puerto Rico, *Journal of the American Academy of Dermatology*, [https://www.jaad.org/article/S0190-9622\(19\)31801-8/abstract](https://www.jaad.org/article/S0190-9622(19)31801-8/abstract).

Por lo que, existe un deber ineludible de fortalecer los programas de detección temprana de enfermedades hereditarias. El Gobierno de Puerto Rico, en el ejercicio de su poder de *parens patriae*, tiene la obligación de velar por la seguridad, el mejor interés y bienestar de la infancia y niñez.

DECRÉTASE POR LA ASAMBLEA LEGISLATIVA DE PUERTO RICO:

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

"Artículo 2.-Condiciones a Incluirse de Manera Compulsoria y Exenciones

A partir de la fecha de vigencia del Reglamento del Programa que se establece en el Artículo 5 de esta Ley, a todo recién nacido en Puerto Rico se le tomarán muestras de sangre para detectar prontamente la presencia de cualquiera de las condiciones incluidas en dicho Reglamento. El resultado de estas pruebas se le notificará al padre y madre con custodia y patria potestad del recién nacido.

El Reglamento incluirá de manera compulsoria, pero no estará limitado a, las siguientes condiciones:

- a) Hipotiroidismo congénito
- b) Hemoglobinopatías
- c) Hiperplasia adrenal congénita
- d) Galactosemia
- e) Aminoacidopatías (incluye fenilcetonuria)
- f) Acidemias Orgánicas
- g) Desórdenes de Oxidación de Ácidos Grasos
- h) Fibrosis Quística

- 1 i) Deficiencia de Biotinidasa
2 j) Inmunodeficiencia severa combinada SCID (por sus siglas en inglés)
3 ~~k) Mucopolysaccharidosis Tipo 1 (MPS 1)~~
4 ~~l) Enfermedad de Pompe~~
5 ~~m) k) Adrenoleucodistrofia neonatal (NALD)~~
6 ~~n) Krabbe~~
7 ~~o) l) Atrofia Espinal Muscular (SMA)~~
8 ~~p) Síndrome de Hermansky-Pudlak (HPS)~~



9 Aquellas personas que objetan que a un recién nacido bajo su custodia se le
10 realicen las pruebas para la detección y diagnóstico de enfermedades hereditarias
11 impuestas por Ley, deberán someter una declaración jurada al Departamento de
12 Salud expresando sus razones para dicha objeción en las primeras cuarenta y ocho
13 (48) horas de vida del recién nacido."

14 ~~Sección 2. Estudio Piloto para Condiciones Lisosomales~~

15 ~~El Consejo de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico, en coordinación con el~~
16 ~~Programa de Cernimiento Neonatal del Centro de Enfermedades Hereditarias del~~
17 ~~Recinto de Ciencias Médicas de la Universidad de Puerto Rico, queda autorizado y~~
18 ~~facultado para realizar estudios piloto para las condiciones de Enfermedad de Pompe,~~
19 ~~Mucopolysaccharidosis Tipo 1 (MPS 1) y Enfermedad de Krabbe infantil, previo a su~~
20 ~~implementación como pruebas mandatorias. El Consejo deberá presentar al~~
21 ~~Departamento de Salud un informe con los resultados del estudio piloto y sus~~
22 ~~recomendaciones dentro de los veinticuatro (24) meses siguientes a la vigencia de esta~~

1 ~~Ley. La obligación de cernimiento mandatorio para estas tres condiciones entrará en vigor~~
2 ~~una vez el Consejo emita su recomendación afirmativa y el Departamento de Salud lo~~
3 ~~incorpore al Reglamento correspondiente, lo cual no excederá de treinta y seis (36) meses~~
4 ~~a partir de la vigencia de esta Ley.~~



5 ~~Lo dispuesto en esta Sección, no afectará ni retrasará la implementación de las~~
6 ~~pruebas para Adrenoleucodistrofia (ALD), Atrofia Muscular Espinal (SMA) y Síndrome de~~
7 ~~Hermansky Pudlak (HPS), las cuales serán de cumplimiento mandatorio a partir de la~~
8 ~~vigencia de esta Ley, sujeto a que el Programa de Cernimiento Neonatal complete los~~
9 ~~procesos de validación técnica correspondientes.~~

10 Sección 3 2 -Esta Ley entrará en vigor inmediatamente después de su aprobación.