

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

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

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

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

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

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

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

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