

(Sustitutivo de la Cámara
al P. de la C. 2139)

17ma ASAMBLEA 5ta SESION
LEGISLATIVA ORDINARIA
Ley Núm. 129-2015
(Aprobada en 21 de julio de 2015)

LEY

Para enmendar los Artículos 2, 3, 4, y 6 de la Ley Núm. 84 de 2 de julio de 1987, que crea el Programa para la Detección, Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Hereditarias y el Consejo de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico a los fines de establecer las condiciones que serán incluidas de manera compulsoria en el cernimiento neonatal, para modificar los requisitos de los miembros que componen el Consejo de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico y las responsabilidades establecidas bajo la citada Ley, y para otros fines.

EXPOSICIÓN DE MOTIVOS

Como parte de la política pública del Gobierno de Puerto Rico y su interés apremiante por la vigilancia del mejor interés, la protección y bienestar de nuestra niñez, se han promulgado toda una serie de disposiciones legales a los fines de implementar tan importantes principios. El Gobierno del Estado Libre Asociado 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. Los niños son el futuro de Puerto Rico, y que mejor forma de protegerlos, que fortaleciendo los programas de detección temprana de enfermedades hereditarias.

La Ley Núm. 84 de 2 de julio de 1987, que crea el Programa para la Detección, Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Hereditarias, establece en su Artículo cinco (5) que el Consejo de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico tiene, 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 la Secretaria de Salud, las condiciones congénitas a ser incluidas en el cernimiento neonatal en Puerto Rico.

Al amparo de la citada Ley y su reglamentación, en el año 1988 se estableció el cernimiento neonatal compulsorio para fenilcetonuria (PKU) e hipotiroidismo congénito (HTC) para todos los recién nacidos en todo Puerto Rico, y para hemoglobinas anormales (conocidas como hemoglobinopatías) a todos los recién nacidos de los pueblos comprendidos en la Región Metropolitana de Salud y la Región de Salud de Fajardo, según definidas por el Departamento de Salud de Puerto Rico. También se estableció el uso del laboratorio de Cernimiento Neonatal adscrito al Recinto de Ciencias Médicas como el laboratorio base del Programa.

A través de los años, el Laboratorio de Cernimiento Neonatal ha continuado su desarrollo. Durante los años 2007-2008, se comenzó a utilizar la tecnología de espectrometría de masa en tandem. Esta nueva tecnología, conocida como método MS/MS, permite la detección de diversas enfermedades metabólicas, de origen genético, muchas de las cuales anteriormente eran desconocidas. En el año 2012, se comenzó un estudio piloto para la detección de estas condiciones entre las cuales se encuentran los trastornos de oxidación de ácidos grasos, las acidemias orgánicas y las aminoacidopatías, analizando el 100% de las muestras de los recién nacidos de Puerto Rico. Además, durante los años 2010-2011, el Programa participó de otro proyecto piloto para la detección de la Inmunodeficiencia Combinada Severa a nivel poblacional. Actualmente el Cernimiento Neonatal en Puerto Rico incluye más de 29 condiciones siguiendo las recomendaciones del Colegio Americano de Genética Médica y el Departamento de Salud Federal.

En el año 2014, el Consejo de Enfermedades Hereditarias, en coordinación con el Departamento de Salud, trabajó el Reglamento de la Secretaria de Salud Núm. 151, conocido como el Reglamento del Programa para la Detección, Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico. Este Reglamento deroga 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 nuevo reglamento establece las normas y procedimientos para la operación del cernimiento neonatal y el referido de los casos confirmados para tratamiento médico. Dicho Reglamento fue a Vista Pública el 11 de diciembre de 2014 y fue firmado por la actual Secretaria de Salud, Dra. Ana Ríus Armendáriz, el 16 de enero de 2015. El Reglamento fue sometido al Departamento de Estado el 20 de enero de 2015 para cumplir con las disposiciones de la Ley de Procedimiento Administrativo Uniforme y se encuentra vigente.

El Artículo 6 del Reglamento Núm. 151, *supra*, incluye las definiciones revisadas de los términos "enfermedad hereditaria" y de las siguientes enfermedades:

- a) Enfermedades hematológicas
- b) Enfermedades congénitas hormonales
- c) Enfermedades del sistema inmunológico e inflamatorio
- d) Enfermedades metabólicas, incluyendo las aminoacidopatías, las acidemias orgánicas, los desórdenes de oxidación de ácidos grasos, los desórdenes del metabolismo de carbohidratos, y la deficiencia de cofactores enzimáticos.
- e) Enfermedades de almacenamiento

- f) Enfermedades multi-sistémicas que afectan los sistemas de transporte
- g) Enfermedades que afectan la regulación de los genes

Además, en el Artículo 7 del Reglamento Núm. 151, *supra*, se establece de manera compulsoria el cernimiento neonatal para 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)

Ante esta realidad, y reconociendo la valiosa aportación del Departamento de Salud en actualizar dicho Reglamento, esta Asamblea Legislativa entiende necesario el establecer mediante ley, el cernimiento mandatorio para las condiciones incluidas en el Artículo 7 del Reglamento Núm. 51, *supra*, dejando espacio para que en el futuro se puedan incluir otras condiciones. Esta medida garantiza, que en el futuro no se pierda el esfuerzo y el trabajo realizado por el Consejo de Enfermedades Hereditarias, en coordinación con el Departamento de Salud, manteniendo la potestad del Consejo de Enfermedades Hereditarias y del Departamento de Salud de incluir otras condiciones en el cernimiento neonatal que vayan a la par con los posteriores adelantos médicos, sin necesidad de acudir a la Asamblea Legislativa.

No cabe la menor duda, que aumentar el número de condiciones incluidas en el cernimiento neonatal contribuirá al tratamiento temprano de condiciones hereditarias severas y prevendrá complicaciones que podrían ocasionar retraso mental, epilepsia y hasta la muerte. La detección temprana de estas condiciones y el tratamiento oportuno de las mismas evitará futuras complicaciones. Mediante esta medida, contribuiremos a

reducir la tasa de mortalidad y a mejorar la salud y la calidad de vida de los infantes y niños afectados por enfermedades metabólicas genéticas en nuestra Isla. El resultado a largo plazo será unos jóvenes saludables, gracias al descubrimiento temprano de cualquier condición congénita.

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, 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 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)

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.-Se deroga el actual Artículo 3 de Ley Núm. 84 de 2 de julio de 1987, y se establece un nuevo Artículo 3 a la Ley Núm. 84 de 2 de julio de 1987, para que lea como sigue:

“Artículo 3.-Definiciones

A los efectos de esta Ley, los siguientes términos o frases tendrán el siguiente significado que a continuación se indica:

- (a) Consejo - significa el Consejo de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico.
- (b) Departamento - significa el Departamento de Salud de Puerto Rico.
- (c) Enfermedad hereditaria: Significa cualquier enfermedad que se transmite por medio del material genético conocido como ácido desoxirribonucleico (DNA). Estas pueden afectar cualquier sistema en el organismo, subclasificando las mismas en grupos tales como:
 - 1. Enfermedades hematológicas, que incluyen pero no se limitan a, hemoglobinopatías, coagulopatías y Síndrome Hermansky Pudlak (HPS, por sus siglas en inglés).
 - 2. Enfermedades congénitas hormonales, que incluyen pero no se limitan a, hipotiroidismo congénito e hiperplasia adrenal congénita.
 - 3. Enfermedades del sistema inmunológico e inflamatorio, que incluyen, pero no se limitan a, Síndrome de Inmunodeficiencia Combinada Severa (SCID, por sus siglas en inglés) y deficiencia en el antagonista para el receptor de interleukina 1 (DIRA, por sus siglas en inglés).
 - 4. Enfermedades metabólicas - Estas se agrupan de la siguiente manera:
 - i. Aminoacidopatías.- Enfermedades causadas por defectos en el metabolismo de los aminoácidos lo cual predispone a la acumulación de sustancias tóxicas y a la misma vez deficiencias en otros componentes necesarios. Estas incluyen, pero no se limitan a, fenilcetonuria,

homocistinuria, leucinosis (MSUD, por sus siglas en inglés), tirosinemia (varios tipos), y desórdenes del ciclo de la urea.

- ii. Acidemias orgánicas.- Enfermedades causadas por defectos en el catabolismo de aminoácidos y grasas cuya consecuencia es la acumulación de ácidos en la sangre. Estas incluyen, pero no se limitan a, acidemia propiónica, acidemia metilmalónica, acidemia isovalérica, acidemia glutárica.
 - iii. Desórdenes de oxidación de ácidos grasos.- Enfermedades causadas por defectos en el procesamiento o transporte de ácidos grasos, lo cual limita su disponibilidad para la producción de energía en varios tejidos. En algunos casos, también pueden causar la acumulación de grasas en varios órganos afectando así su funcionamiento. Estas incluyen, pero no se limitan a, deficiencia de carnitina, deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD, por sus siglas en inglés), deficiencia de 3-hidroxi acil-CoA deshidrogenasa de la cadena larga (LCHAD, por sus siglas en inglés), deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCAD, por sus siglas en inglés), y deficiencia en transportadores de carnitina.
 - iv. Desórdenes del metabolismo de carbohidratos.- Enfermedades causadas por defectos en el procesamiento de carbohidratos lo cual resulta en la acumulación de sustancias tóxicas y deficiencias de compuestos esenciales. Estas incluyen, pero no se limitan a, galactosemia.
 - v. Deficiencia de cofactores enzimáticos.- Enfermedades causadas por defectos en el metabolismo de las vitaminas, las cuales son necesarias para el funcionamiento de múltiples reacciones en el cuerpo. Estas incluyen, pero no se limitan a, deficiencia de biotinidasa.
5. Enfermedades de almacenamiento.- Enfermedades causadas por defectos que causan la acumulación de moléculas grandes en diversos tejidos, afectando así su funcionamiento. Estas incluyen, pero no se limitan a, esfingolipidosis, mucopolisacaridosis, y desórdenes peroxisomales tales como Adrenoleukodistrofia (ALD, por sus siglas en inglés).

6. Enfermedades multi-sistémicas que afectan los sistemas de transporte tales como fibrosis quística, deficiencias de transportación de folatos y vitamina B12.
 7. Enfermedades que afectan la regulación de los genes, que incluyen pero no se limitan a, Síndrome Setleis y defectos de Ácido Ribonucleico (ARN) no codificantes.
- (d) Programa - significa Programa para la Detección, Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Hereditarias.
 - (e) Pruebas de laboratorio- significa los procedimientos capaces de detectar los valores normales y anormales de sustancias que caracterizan una condición específica.
 - (f) Reglamento -significa Reglamento del Programa para la Detección, Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico.
 - (g) Secretario- significa el Secretario o la Secretaria del Departamento de Salud de Puerto Rico."

Sección 3.-Se enmienda el Artículo 4 de la Ley Núm. 84 de 2 de julio de 1987, para que se lea como sigue:

"Artículo 4.-Consejo de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico.

Se crea el Consejo de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico, asesor del Secretario de Salud, y estará integrado por siete (7) miembros, de los cuales dos (2) serán médicos debidamente autorizados para ejercer la profesión en Puerto Rico; uno (1) será un médico debidamente autorizado para ejercer la profesión en Puerto Rico y estar certificado en la especialidad de pediatría; uno (1) será un médico debidamente autorizado para ejercer la profesión en Puerto Rico y estar certificado en la especialidad de genética médica; uno (1) será representante del Secretario del Departamento de Salud, uno (1) será representante de los consumidores de servicios médicos y uno (1) relacionado con Programas de Educación a profesionales de la salud. Los miembros serán nombrados por el Gobernador, con el asesoramiento del Secretario de Salud, por un término de cinco (5) años cada uno y ocuparán sus cargos hasta que sus sucesores sean nombrados y tomen posesión del cargo.

Los nombramientos iniciales se harán de la siguiente forma: tres (3) por un término de cinco (5) años; dos (2) por un término de cuatro (4) años y dos (2) por un término de dos (2) años. Ningún miembro del Consejo podrá ser nombrado

por más de dos (2) términos consecutivos. No obstante a la restricción de términos establecida en este párrafo, la misma no será de aplicación siempre que se cumplan con las siguientes dos (2) condiciones: que se desee nominar a un médico que posea una especialidad o sub-especialidad que el Consejo entienda meritorio es necesario para las funciones del Consejo; y que se determine, mediante Resolución debidamente ratificada por la Junta de Licenciamiento y Disciplina Médica del Departamento de Salud, que existe escasez de profesionales dentro de la jurisdicción del Estado Libre Asociado de Puerto Rico que posean la especialidad o sub-especialidad del médico nominado nuevamente para el Consejo. El tiempo durante el que cualquier miembro continúe desempeñando su cargo, luego de vencido el término de su nombramiento, se considerará como parte del período correspondiente a su sucesor, de manera que en lo que a tiempo corresponde, los nombramientos posteriores continúen con la misma relación existente al hacerse los primeros.

(a) Vacantes.-

Cualquier vacante que surja entre los miembros del Consejo será cubierta por el término no cumplido del miembro que la ocasione.

(b) Separación del Cargo.-

El Gobernador podrá separar del cargo a cualquier miembro del Consejo por incapacidad para ejercer el cargo, incompetencia manifiesta en el desempeño de sus deberes, abandono de sus funciones, mala conducta o ausencia reiterada y sin excusa justificada, a las reuniones del Consejo.

(c) Reglamentación

El Consejo adoptará un Reglamento de funcionamiento interno, en el cual se establecerá el procedimiento adecuado para la consideración de los asuntos de su jurisdicción. El representante del Secretario del Departamento presidirá el Consejo.

(d) Reuniones y Quórum

El Consejo se reunirá por lo menos dos (2) veces al año y podrá celebrar todas aquellas reuniones extraordinarias que sean necesarias para el cabal desempeño de sus funciones, previa convocatoria al efecto. Cuatro (4) miembros del Consejo constituirán quórum y todo asunto deberá resolverse por el voto de la mayoría de sus miembros.

(e) Dietas y Gastos de Viaje

Los miembros del Consejo recibirán una dieta de cincuenta (50) dólares por cada día de reunión a la que asistan o en que se desempeñen en otras funciones oficiales de sus cargos. En adición, tendrán derecho a que se les reembolsen los gastos de viaje necesariamente incurridos en el desempeño de sus funciones, de acuerdo a la reglamentación al efecto del Secretario de Hacienda.

(f) Facilidades, Equipo y Personal

El Secretario de Salud tendrá la responsabilidad de proveer las facilidades, equipo y personal clerical necesario para el desempeño de las funciones del Consejo."

Sección 4.-Se enmienda el inciso (1) del Artículo 5 de la Ley Núm. 84 de 2 de julio de 1987, para que se lea como sigue:

"Artículo 5.-Consejo de Enfermedades Hereditarias-Funciones y facultades

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

- (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.
- (2) ...
- (3) ...
- (4) ...
- (5) ...
- (6) ...".

Sección 5.-Se enmienda el Artículo 6 de la Ley Núm. 84 de 2 de julio de 1987, para que se lea como sigue:

"Artículo 6.-Responsabilidad

Toda persona a cargo de una facilidad de salud pública o privada o cualquier otra entidad donde se lleve a cabo un parto, o el médico que tenga a su cuidado un recién nacido, deberá hacer los arreglos pertinentes para que dentro del término que se establezca en el Reglamento del Programa, se le tome al recién nacido una muestra de sangre, con el propósito de detectar aquellas condiciones hereditarias incluidas por el Consejo en dicho Reglamento.

Cada familia será responsable de sufragar el costo de las pruebas de cernimiento establecidas por el Reglamento del Programa, a través de sus seguros médicos o de su propio pecunio, ya sea por pago directo o que el costo esté incluido dentro del pago de los servicios de maternidad del hospital donde nazca el infante.

El Departamento de Salud promulgará aquellas otras reglas y reglamentos compatibles con esta ley y que sean necesarias para la toma de las muestras de sangre a los recién nacidos, o a otros grupos o individuos de otras edades que se requiera por Reglamento y su envío al laboratorio, las normas y procedimientos para el manejo del resultado de dichas pruebas y las guías para el cuidado y el seguimiento de los casos positivos para su tratamiento adecuado y para el ofrecimiento de orientación genética en una forma ética y profesional.

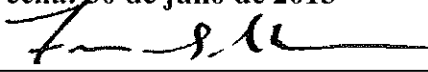
Las normas y reglamentos que se adopten bajo esta Ley deberán contener disposiciones para garantizar la confidencialidad de los resultados de las pruebas de laboratorio o médicas que se practiquen y la privacidad de los ciudadanos que sean sometidos a las mismas; además de establecer los parámetros de fiscalización para que las instituciones hospitalarias con nacimientos realicen las pruebas siguiendo los protocolos y/o procedimientos establecidos por el Departamento. También deberán establecer procedimientos que establezcan un sistema efectivo y confiable para el reporte y recopilación de los resultados de las pruebas para el establecimiento de política pública."

Sección 6.-El Departamento de Salud deberá petitionar ante la Oficina de Gerencia y Presupuesto, adscrita a la Oficina del Gobernador, los recursos necesarios para la implementación de esta Ley.

Sección 7.-Vigencia

Esta Ley entrará en vigor inmediatamente después de su aprobación.

DEPARTAMENTO DE ESTADO
Certificaciones, Reglamentos, Registro
de Notarios y Venta de Leyes
Certifico que es copia fiel y exacta del original
Fecha: 30 de julio de 2015

Firma: 

Francisco J. Rodríguez Bernier
Secretario Auxiliar de Servicios