



ESTADO LIBRE ASOCIADO DE
PUERTO RICO
Departamento de Salud

Número: 8547

Fecha: 20 de enero de 2015

Aprobado: Hon. David E. Bernier Rivera
Secretario de Estado

Por: Francisco J. Rodríguez Bernier
Secretario Auxiliar de Servicios

REGLAMENTO DE LA SECRETARIA DE SALUD NÚM. 151

REGLAMENTO DEL PROGRAMA PARA LA DETECCIÓN, DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE ENFERMEDADES HEREDITARIAS DE PUERTO RICO

ANA C. RIUS ARMENDARIZ, MD.
SECRETARIA DE SALUD
16 de enero de 2015

ÍNDICE

ARTÍCULO 1: TÍTULO	3
ARTÍCULO 2: PROPÓSITO	3
ARTÍCULO 3: BASE LEGAL	3
ARTÍCULO 4: DEROGACIÓN	3
ARTÍCULO 5: APLICABILIDAD	3
ARTICULO 6: DEFINICIONES	4
ARTÍCULO 7: NORMAS Y PROCEDIMIENTOS PARA EL CERNIMIENTO NEONATAL	
A. CONDICIONES A CERNIRSE	5
B. PRUEBAS DE DETECCIÓN	5
C. PERIODO PARA TOMAR LAS MUESTRAS	6
D. TOMA DE MUESTRAS	7
E. PROCESAMIENTO DE LAS MUESTRAS	9
F. LABORATORIOS PARTICIPANTES	9
G. CONTROL DE CALIDAD	9
H. MANEJO DE RESULTADOS	10
I. COSTO DE LAS PRUEBAS DE CERNIMIENTO NEONATAL	12
ARTÍCULO 8: REFERIDO DE LOS CASOS CONFIRMADOS PARA TRATAMIENTO MÉDICO	12
ARTÍCULO 9: OBJECIÓN A PARTICIPAR EN EL PROGRAMA ..	12
ARTÍCULO 10: ORIENTACIÓN Y EDUCACIÓN	12
ARTÍCULO 11: INVESTIGACIÓN	13
ARTÍCULO 12: PROYECTOS PILOTOS	13
ARTÍCULO 13: DATOS Y ESTADÍSTICAS	13
ARTÍCULO 14: DONATIVOS	13
ARTÍCULO 15: CONFIDENCIALIDAD	13
ARTÍCULO 16: ENMIENDAS	14
ARTÍCULO 17. SEPARABILIDAD	14
ARTÍCULO 18: PENALIDADES	14
ARTÍCULO 19: REVISIÓN ADMINISTRATIVA Y JUDICIAL ...	14
ARTÍCULO 20: VIGENCIA	14

**ESTADO LIBRE ASOCIADO DE PUERTO RICO
DEPARTAMENTO DE SALUD
SAN JUAN, PR**

REGLAMENTO DE LA SECRETARIA DE SALUD NÚM. 151

REGLAMENTO DEL PROGRAMA PARA LA DETECCIÓN, DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE ENFERMEDADES HEREDITARIAS DE PUERTO RICO

ARTÍCULO 1: TÍTULO

Este reglamento se conocerá como *Reglamento del Programa para la Detección, Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico*.

ARTÍCULO 2: PROPÓSITO

Se adopta este reglamento con el propósito de establecer las normas y procedimientos para la operación del cernimiento neonatal de las enfermedades hereditarias que el Consejo de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico, en coordinación con la Secretaria de Salud, ha determinado serán incluidas en el mismo. Además, mediante este reglamento se establecen los procedimientos para el referido de los casos confirmados para tratamiento médico.

ARTÍCULO 3: BASE LEGAL

Se adopta este reglamento al amparo de la Ley Núm. 81 de 14 de marzo de 1912, según enmendada, la cual delega en la Secretaria de Salud la responsabilidad de velar por la calidad de los servicios de salud que se brindan al pueblo de Puerto Rico, la Ley de Procedimiento Administrativo Uniforme, Ley Núm. 170 de 12 de agosto de 1988, según enmendada, y de la Ley Núm. 84 de 2 de julio de 1987, la cual crea el Programa de Orientación, Detección, Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Hereditarias y autoriza al Departamento de Salud a promulgar aquellas reglas y reglamentos necesarios para la implementación de la misma.

ARTÍCULO 4: DEROGACIÓN

Con la adopción del presente reglamento se deroga el *Reglamento del Programa de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico*, Reglamento del Secretario de Salud Núm. 63 de 11 de octubre de 1988, Reglamento Núm. 3665, según registrado en el Departamento de Estado.

ARTÍCULO 5: APLICABILIDAD

Este Reglamento aplicará a todas las instituciones médico-hospitalarias que realizan partos o atienden a neonatos, a todo profesional de la salud que atienda partos, a toda persona que atienda un parto fuera de una institución médico-hospitalaria, a todos los laboratorios que procesan las muestras del cernimiento neonatal, y a todo médico que le ofrezca seguimiento al recién nacido.

ARTÍCULO 6. DEFINICIONES

A. *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 y se subclasifican 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:
 - a. 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.
 - b. 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.
 - c. 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.
 - d. 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.

- e. 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.

ARTÍCULO 7: NORMAS Y PROCEDIMIENTOS PARA EL CERNIMIENTO NEONATAL

A. CONDICIONES A CERNIRSE

- 7.1 Respondiendo a la necesidad demostrada en la comunidad puertorriqueña, es compulsorio el cernimiento para las siguientes condiciones en todos los infantes nacidos en Puerto Rico:
 - 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)
- 7.2 El cernimiento para las condiciones mencionadas en el inciso anterior también es compulsorio en todo infante que establezca residencia en el país y no tenga evidencia clara de que se realizaron dichas pruebas.

B. PRUEBAS DE DETECCIÓN

- 7.3 Hipotiroidismo Congénito – Niveles sanguíneos de *hormona tirotrópica* (TSH); y de *tiroxina* (T4), cuando se determine necesario por el laboratorio base.
- 7.4 Hemoglobinopatías – *Electroforesis de hemoglobina*.

- 7.5 Hiperplasia adrenal congénita – Nivel sanguíneo de 17-hidroxiprogesterona.
- 7.6 Galactosemia - Niveles de actividad enzimática de galactosa-1-fosfato uridiltransferasa; y de galactosa total, cuando se determine necesario por el laboratorio base.
- 7.7 Aminoacidopatías- Niveles sanguíneos de amino ácidos.
- 7.8 Acidemias Orgánicas- Niveles sanguíneos de ácidos orgánicos identificados en un panel de acilcarnitinas.
- 7.9 Desórdenes de metabolismo de ácidos grasos- Niveles sanguíneos de acilcarnitinas.
- 7.10 Fibrosis quística- Nivel sanguíneo de tripsinógeno inmunoreactivo.
- 7.11 Deficiencia de biotinidasa- Nivel sanguíneo de actividad enzimática de biotinidasa.
- 7.12 Inmunodeficiencia Severa Combinada- Nivel de un producto de recombinación de ácido desoxirribonucleico durante la maduración de células T.

C. PERIODO PARA TOMAR LAS MUESTRAS

- 7.13 Se tomarán las muestras a todos los infantes nacidos en Puerto Rico entre las 24 a 48 horas de nacido. Este requisito también aplica a todo niño que nazca fuera de una facilidad médica. En estos casos el personal médico o paramédico que participe en el parto y en la evaluación del niño será responsable del asesoramiento a los familiares del infante sobre la obligación de cumplir con la Ley Núm. 84 de 2 de julio de 1987.
- 7.14 Las muestras serán enviadas al Laboratorio de Cernimiento Neonatal adscrito actualmente al Recinto de Ciencias Médicas de la Universidad de Puerto Rico, no más tarde de 3 días calendario luego de tomadas.
- 7.15 A falta de cumplimiento del término de 5 días a partir de la fecha de nacimiento para la toma de las muestras, el médico de cabecera y/o el personal autorizado por dicho médico y el Director Médico de la Institución Hospitalaria, deberán exponer por escrito las razones del no cumplimiento, viéndose obligadas las personas responsables a realizar la toma de muestras en un periodo no mayor de 14 días posterior a la fecha de nacimiento.
- 7.16 En el caso de que se excedan los 14 días será responsabilidad del médico de cabecera realizar las

pruebas diagnósticas para cada una de las enfermedades especificadas en el inciso 7.1 ya que los resultados del cernimiento neonatal no serían válidos. En estos casos la carta exponiendo las razones del atraso en la toma de las muestras formará parte del expediente médico del paciente.

- 7.17 En el caso de infantes que nazcan críticamente enfermos y requieran cuidados especializados en un intensivo neonatal se les tomará un mínimo de dos muestras, una muestra entre las 24 y 48 horas de nacido y una segunda muestra al cumplir el mes de nacido o al momento de alta si ésta ocurre primero.
- 7.18 En el caso de los infantes no nacidos en Puerto Rico que establezcan residencia en el país y no tengan evidencia clara de que se realizaron dichas pruebas será responsabilidad del médico de cabecera realizar las pruebas diagnósticas para cada una de las enfermedades especificadas en el inciso 7.1 en un periodo no mayor de 60 días desde la visita inicial

D. TOMA DE MUESTRAS

- 7.19 La toma de muestras se hará por personal cualificado con técnicas de asepsia adecuada y técnica adecuada de punción del talón del infante.
- a) El bebé debe tener cumplidas más de 24 horas de nacido y debe haber tomado leche materna y/o fórmula por este periodo.
 - b) Antes de tomar la muestra se debe completar, con letra legible, los siguientes datos de la tarjeta del papel de filtro: números de identificación del bebé y la madre, nombres correctos con direcciones exactas y claras, y dos números de teléfonos, si están disponibles.
 - c) Al tomar la muestra – Complete todos los datos requeridos en la tarjeta del papel de filtro incluyendo: 1) fecha de nacimiento y hora, 2) fecha y hora del día de toma de muestra, 3) sexo, 4) peso, 5) tipo de alimentación, 6) uso de antibióticos o transfusiones recientes al momento de tomar la muestra, 7) nombre del hospital y del médico de cabecera, 8) firma de la persona que toma la muestra.
 - d) Tome la muestra en el lado interior o exterior del talón del bebé. No use el arco del pie, ni los dedos porque puede resultar en daño a los tendones, nervios y cartílagos del pie, infecciones y en algunos casos, gangrena.
 - e) Nunca use aguja o navajas de cirugía.

- f) Evite tocar el área de los círculos donde va a colocar la muestra y no permita que se contamine.
- g) Use mucho jabón y agua para eliminar la tinta que hay en el pie del bebe al tomarle huellas digitales antes de tomar su muestra.
- h) Luego limpie el talón con alcohol 70% y seque bien el área con una gasa estéril. Una muestra de sangre diluida con alcohol altera la prueba y además se regará por el talón haciendo difícil acomodarla en el papel de filtro.
- i) Perfore el talón con una lanceta para obtener suficientes gotas de sangre.
- j) Apriete el talón moderadamente hasta que se forme una gota grande y suavemente coloque el papel filtro sobre la gota. Repita hasta que el círculo esté saturado de sangre por los dos lados de la tarjeta. Luego pase al segundo y al tercer círculo hasta completar las colecciones necesarias.
- k) No coloque muchas capas de sangre en un solo círculo porque se forman áreas que pueden dar resultados equívocos por diferencias en la concentración de células y plasma en el área de colección.
- l) Un bebe con el talón edematoso no se debe pinchar hasta que desaparezca la edema.
- m) Si tiene otros pinchazos en el talón favor buscar un área menos pinchada.
- n) Cuando termine las colecciones de sangre, limpie el talón y aplique una gasa 2 x 2 con esparadrapo y haga un poco de presión para que pare de sangrar.
- o) Proceda a secar la tarjeta con la muestra de sangre por un mínimo de 4 horas antes de colocarla en una bolsa de plástico para enviarla. Asegúrese que coloca la misma en un área seca y libre del contacto con otras muestras o contaminantes.

7.20 Las muestras sólo se pueden coleccionar en las tarjetas de muestra establecidas por el laboratorio en donde las van a procesar ya que las pruebas de laboratorio han sido optimizadas para un sólo tipo de papel de filtro. Cualquier cambio en la tarjeta de colección podría causar resultados equívocos.

7.21 Será responsabilidad del médico de cabecera y del Director Médico, así como de la Institución Hospitalaria donde nace el infante, que las muestras sean tomadas y enviadas al laboratorio autorizado por el Departamento de Salud. (Ver Sección F de este Artículo: *Laboratorios Participantes*).

7.22 Las Instituciones Hospitalarias responsables de la toma de muestras vendrán obligadas a revisar el expediente médico del infante, dentro de los catorce (14) días calendario de haber sido dado de alta el recién nacido de acuerdo a las normas establecidas por la institución acreditadora de hospitales. Esta revisión debe de confirmar que las muestras fueron tomadas y que el procedimiento se documentó en la nota de alta del expediente médico del infante.

E. PROCESAMIENTO DE LAS MUESTRAS

7.23 Las pruebas se procesarán utilizando los métodos generalmente aceptados por los programas de cernimiento neonatal y por los Centros para la Prevención y Control de Enfermedades (CDC, por sus siglas en inglés).

F. LABORATORIOS PARTICIPANTES:

7.24 El Programa para la Detección, Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Hereditarias contará con los servicios del Laboratorio de Cernimiento Neonatal adscrito actualmente al Recinto de Ciencias Médicas de la Universidad de Puerto Rico. Este Laboratorio constituirá el Laboratorio Base de este programa.

7.25 Si al entrar en vigor este Reglamento el Laboratorio Base señalado anteriormente no pudiere cubrir la demanda de estos servicios, el Departamento de Salud en coordinación con el Laboratorio de Cernimiento Neonatal, podrá autorizar la utilización temporera de otros laboratorios de referencia.

7.26 Los Laboratorios que realicen las pruebas de cernimiento neonatal, dispuestas por este Reglamento, deberán solicitar y obtener autorización expresa del Departamento de Salud para realizar las mismas. La Secretaria de Salud, con el asesoramiento del Consejo de Enfermedades Hereditarias, evaluará la solicitud y facilidades del laboratorio antes de otorgar la autorización correspondiente.

G. CONTROL DE CALIDAD

Los laboratorios que realicen las pruebas de cernimiento neonatal mantendrán un programa de garantía de calidad y participarán en los programas de control de calidad del CDC o de otras instituciones autorizadas por dicho centro. Todo laboratorio participante también mantendrá un programa eficiente de educación y adiestramiento a sus empleados.

H. MANEJO DE RESULTADOS

Todo laboratorio que procese muestras para cernimiento neonatal mantendrá un archivo activo de los casos procesados. Los resultados se manejarán como sigue:

7.27 Resultados Negativos

Los resultados negativos se informarán por escrito al Director Médico de la Institución Hospitalaria donde nació el infante o al Médico de Cabecera que refirió la muestra (cuando sea enviada de forma ambulatoria).

7.28 Resultados Dudosos o Positivos

El Director o Supervisor del Laboratorio notificará al Director Médico y/o Médico de Cabecera que refirió la muestra (cuando sea enviada en forma ambulatoria), y/o al padre, madre, o tutor del niño.

Por medio de dicha notificación, se responsabiliza al Director Médico y/o Médico de Cabecera de solicitar que al infante se le realicen las pruebas pertinentes para excluir o confirmar el diagnóstico correspondiente según se describen a continuación:

- a) Hipotiroidismo – Niveles de T3U, T4 y TSH en plasma.
- b) Hemoglobinopatías – Electroforesis de hemoglobina. En caso de haber presencia de hemoglobinas no usuales se utilizarán las metodologías recomendadas.
- c) Hiperplasia adrenal congénita – Niveles de 17-hidroxiprogesterona en suero, panel básico de electrolitos y glucosa, niveles de las hormonas esteroides, estimulación con corticotropina, estudios moleculares; y/o una combinación de éstas según recomendado por el médico consultor en Endocrinología Pediátrica.
- d) Galactosemia – Prueba enzimática para *galactosa-1-fosfato uridiltransferasa (GALT)*, niveles de galactosa total o galactosa-1-fostato, análisis de agentes reductores en orina, prueba de mutaciones para GALT, función hepática; y/o una combinación de éstas según recomendado por el médico consultor en Genética.
- e) Aminoacidopatías – De acuerdo a la enfermedad sospechada y según recomendado por el médico consultor en Genética, las pruebas pueden incluir una combinación de las siguientes: aminoácidos en plasma, ácidos orgánicos en orina, homocisteína total en

sangre, niveles de succinilacetona en sangre u orina, y/o niveles de amoniaco en sangre.

- f) Acidemias orgánicas - De acuerdo a la enfermedad sospechada y según recomendado por el médico consultor en Genética, las pruebas pueden incluir una combinación de las siguientes: panel de acilcarnitinas en plasma, ácidos orgánicos en orina, panel de acilglicinas en orina, niveles de ácido metilmalónico, panel de electrolitos en sangre e hiato aniónico (anion gap, nombre en inglés).
- g) Desórdenes de metabolismo de ácidos grasos – De acuerdo a la enfermedad sospechada y según recomendado por el médico consultor en Genética, las pruebas pueden incluir una combinación de las siguientes: panel de acilcarnitinas en plasma, ácidos orgánicos en orina, panel de acilglicinas en orina, niveles de carnitina libre y total, niveles de glucosa en ayunas, niveles de insulina, niveles de lactato en sangre.
- h) Fibrosis quística - Niveles de cloruro en sudor, una vez el infante tenga unos 2 kg de peso o 2 meses de vida, y estudios moleculares.
- i) Deficiencia de biotinidasa – Actividad enzimática de biotinidasa en sangre, panel de electrolitos, nivel de glucosa, nivel de lactato, nivel de amoniaco, y acilcarnitina en plasma.
- j) Inmunodeficiencia Severa Combinada - Citometría de flujo en combinación con otros estudios, según recomendado por el médico Inmunólogo; estos pueden incluir conteo sanguíneo completo con diferencial, estudios de función de linfocitos T, niveles de inmunoglobulinas en sangre, y estudios genéticos para la microdelección 22q11.

7.29 Los resultados de las pruebas confirmatorias realizadas en laboratorios externos, tanto las positivas como las negativas serán notificadas por escrito por el médico de cabecera del infante al Director del Programa de Cernimiento Neonatal.

7.30 Los casos confirmados positivos serán notificados inmediatamente por el Director del Programa de Cernimiento Neonatal al Departamento de Salud.

7.31 El Director del Programa de Cernimiento Neonatal reportará trimestralmente al Departamento de Salud las estadísticas referentes a las muestras procesadas durante dicho periodo.

7.32 Los resultados de las pruebas realizadas no serán divulgados a persona alguna que no sea:

- a) Los representantes de la Institución Hospitalaria que ordenó las pruebas
- b) El médico de cabecera del paciente
- c) El Director Médico de la Institución Hospitalaria que tomó las pruebas.
- d) Los familiares custodios del paciente
- e) El Departamento de Salud de Puerto Rico

Fuera de estas personas o instituciones, a falta de consentimiento por escrito de uno de los familiares custodios del infante, ninguna otra tendrá acceso a dichos resultados en cumplimiento con la Ley HIPPA.

I. COSTO DE LAS PRUEBAS DE CERNIMIENTO NEONATAL

Cada paciente será responsable de sufragar los costos de las pruebas de cernimiento neonatal 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.

ARTÍCULO 8: REFERIDO DE LOS CASOS CONFIRMADOS PARA TRATAMIENTO MÉDICO

8.1 Los infantes con enfermedades hereditarias confirmadas serán referidos por el médico de cabecera del infante a una clínica donde recibirán una evaluación médica completa por o en consulta con el especialista apropiado y se les empezará el tratamiento indicado. El manejo incluirá la orientación y educación apropiada a los familiares custodios del infante afectado y tratamiento médico continuo.

8.2 El médico de cabecera notificará al Departamento de Salud, en un periodo no mayor de 3 meses, de aquellos pacientes perdidos durante el seguimiento así como de los esfuerzos realizados para que éstos recibieran tratamiento. Se someterá copia de los documentos de los esfuerzos realizados para localizar los pacientes al Departamento de Salud.

ARTÍCULO 9: OBJECCIÓN A PARTICIPAR EN EL PROGRAMA

Aquellas personas que objetan 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 48 horas de vida del recién nacido.

ARTÍCULO 10: ORIENTACIÓN Y EDUCACIÓN

El Programa para la Detección, Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico (Departamento de Salud) y el Programa de Enfermedades Hereditarias del Recinto de Ciencias Médicas, con el asesoramiento del Consejo de Enfermedades Hereditarias, coordinarán esfuerzos con distintas agencias e instituciones públicas y

privadas del país para desarrollar un programa de concienciación, orientación y educación sobre las enfermedades hereditarias más importantes en Puerto Rico.

ARTÍCULO 11: INVESTIGACIÓN

El Programa de Enfermedades Hereditarias del Recinto de Ciencias Médicas de la Universidad de Puerto Rico coordinará esfuerzos con distintas agencias e instituciones públicas y privadas de Puerto Rico y del exterior para desarrollar programas de investigación relevantes a la solución de problemas médicos, a la prestación de servicios médicos eficientes, y al control de las Enfermedades Hereditarias importantes en Puerto Rico. Dichos proyectos de investigación deberán ser aprobados por el comité de derechos humanos en investigación de la institución que propone la misma. El Consejo de Enfermedades Hereditarias, en coordinación con el Director del Programa de Enfermedades Hereditarias del Recinto de Ciencias Médicas de la Universidad de Puerto Rico de Puerto Rico, será la entidad responsable de autorizar las investigaciones.

ARTÍCULO 12: PROYECTOS PILOTOS

El Consejo de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico será la entidad responsable de autorizar los estudios pilotos correspondientes para determinar la necesidad de incluir otras enfermedades hereditarias en el cernimiento neonatal en Puerto Rico. Los proyectos pilotos deberán ser aprobados previamente por el comité de derechos humanos en investigación de la institución que propone el proyecto.

ARTÍCULO 13: DATOS Y ESTADÍSTICAS

Los datos y estadísticas se usarán para calcular tasas de incidencia y de prevalencia en las distintas áreas geográficas y para examinar los patrones de enfermedad y movimiento poblacional. Esta información podrá ser utilizada para fines educativos y científicos si se maneja en forma englobada, manteniendo la privacidad y anonimato de los pacientes.

ARTÍCULO 14: DONATIVOS

La Secretaria de Salud podrá aceptar donativos de cualquier persona natural o jurídica y de cualquier departamento, agencia, instrumentalidad, corporación pública o subsidiaria de éstas y de los municipios del Gobierno del Estado Libre Asociado de Puerto Rico y de los Estados Unidos de América para ser utilizadas en la prevención, tratamiento, educación, estudios e investigación o propósitos afines a las condiciones de enfermedades hereditarias. Los donativos así obtenidos serán depositados en el Fondo de Salud creado por la Ley Núm. 26 del 13 de noviembre de 1975, según enmendada, y serán utilizados exclusivamente para los fines dispuestos en este reglamento.

ARTÍCULO 15: CONFIDENCIALIDAD

Se tomarán las medidas necesarias para garantizar la privacidad de los sujetos que participan en este programa y para mantener la confidencialidad de los resultados de las pruebas realizadas. Dicha información estará accesible solo a personal autorizado, y de acuerdo a las normas establecidas por este Reglamento en la Sección 7.32.

ARTÍCULO 16: ENMIENDAS

Este Reglamento podrá ser enmendado por la Secretaria de Salud con el asesoramiento de la mayoría de los miembros del Consejo de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico conforme al procedimiento establecido en la Ley de Procedimiento Administrativo Uniforme, Ley Núm. 170 de 12 de agosto de 1988, según enmendada.

ARTÍCULO 17. SEPARABILIDAD

Si cualquier artículo o inciso de este Reglamento fuere declarado nulo por un Tribunal con competencia, dicha declaración de nulidad no afectará las demás disposiciones del mismo, las cuales continuarán vigentes. A esta finalidad, las disposiciones de este Reglamento son separadas e independientes.

ARTÍCULO 18: PENALIDADES

Cualquier persona que viole las disposiciones de este Reglamento podrá resultar responsable de una multa administrativa de hasta de cinco mil dólares (\$5,000), o podrá ser encontrado culpable de delito menos grave y de resultar convicto, podrá ser castigado con pena de reclusión de hasta seis (6) meses o con una multa que no excederá de quinientos (500.00) dólares o ambas penas a discreción del Tribunal.

ARTÍCULO 19: REVISIÓN ADMINISTRATIVA Y JUDICIAL

Todo procedimiento investigativo o adjudicativo que lleve a cabo el Secretario en virtud de las disposiciones de este Reglamento, así como la imposición y monto de multas administrativas que se impongan por infracciones a las mismas, y la revisión judicial de las decisiones finales de la Secretaria, se regirán por lo establecido en la Ley Núm. 170 de 12 de agosto de 1988, según enmendada, conocida como "Ley de Procedimiento Administrativo Uniforme del Estado Libre Asociado de Puerto Rico" y por el Reglamento Núm. 85 del Secretario de Salud para Regular los Procedimientos Adjudicativos en el Departamento de Salud y sus Dependencias, aprobado el 27 de agosto de 1996, o cualquiera que sea aprobado para sustituir el mismo.

ARTÍCULO 20: VIGENCIA

Este Reglamento fue aprobado por la Secretaria de Salud conforme a lo establecido en la Ley de Procedimiento Administrativo Uniforme, Ley Núm. 170 de 12 de agosto de 1988, según enmendada, y entrará en vigor treinta (30) días luego de radicado en el Departamento de Estado de Puerto Rico.

Aprobado hoy 16 de enero de 2015.



Ana C. Ríos Armendáriz, MD
Secretaria de Salud