

## ***Programa para la Detección, Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Hereditarias***

Ley Núm. 84 de 2 de Julio de 1987, según enmendada

(Contiene enmiendas incorporadas por las siguientes leyes:

[Ley Núm. 129 de 21 de Julio de 2015](#))

Para crear un Programa de orientación, detección, diagnóstico y tratamiento de las enfermedades hereditarias más frecuentes y clínicamente importantes en Puerto Rico; requerir pruebas para la detección de enfermedades hereditarias en los recién nacidos; crear el Consejo de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico; definir sus funciones y responsabilidades y asignar fondos.

### EXPOSICIÓN DE MOTIVOS

A medida que se han ido reduciendo las enfermedades infecciosas y otras que eran muy comunes hasta hace varias décadas, las enfermedades hereditarias han emergido como una causa importante de incapacidad y muerte en casi todos los países del mundo.

La Organización Mundial de la Salud (WHO), la Organización Panamericana de la Salud (PAHO) y el Departamento de Servicios Humanos y de Salud de Estados Unidos de N.A., han adoptado guías para la prevención y control de las enfermedades hereditarias. Casi todos los estados federales de la nación americana y la mayor parte de los países desarrollados del mundo ya han aprobado leyes y desarrollado programas organizados e integrados, para la detección temprana y el control eficaz de las condiciones hereditarias más comunes e importantes en sus respectivos territorios.

Como es de esperarse, la extracción étnica y nacional de la población de cada país o región es distinta. Por tanto, hay diferencia en el tipo y variedad de enfermedades hereditarias en distintos sitios, aun dentro del mismo país. Por consiguiente, es lógico pensar que un buen programa de enfermedades hereditarias tome en cuenta las particularidades de cada región y usando como referencia la información clínica y las encuestas médicas previamente realizadas en cada región.

La experiencia clínica y el resultado de varios estudios indican que en Puerto Rico existen distintas enfermedades hereditarias que están asociadas a una alta tasa de morbilidad y mortalidad; y algunas otras que causan problemas en el desarrollo físico y mental de muchos niños. Ejemplos de las primeras son la anemia falciforme y otros desórdenes de la molécula de hemoglobina, así como la hemofilia. El segundo grupo incluye enfermedades que pueden causar retardación mental, tales como el hipotiroidismo, la fenilcetonuria y otras enfermedades metabólicas hereditarias. La detección y el tratamiento a tiempo que estas últimas condiciones pueden prevenir o aminorar las consecuencias de dichas enfermedades.

Los efectos de la retardación mental aumentan en los infantes con hipotiroidismo, fenilcetonuria y otras enfermedades metabólicas hereditarias a medida que se demora el comienzo del tratamiento en dichas condiciones. Esto se evitaría o reduciría si se realizaran pruebas de cernimiento para dichas enfermedades en los recién nacidos durante las primeras semanas de vida.

La morbilidad, las complicaciones permanentes y la mortalidad en los infantes y niños con anemia falciforme y otros desórdenes genéticos de la molécula de hemoglobina, así como en aquéllos con hemofilia, aumenta a medida que se retrasa el diagnóstico y la aplicación del tratamiento correcto.

La incidencia de estas enfermedades hereditarias y de aquellas otras que puedan identificarse posteriormente por médicos e investigadores clínicos, podría reducirse mediante la orientación apropiada al público y la consejería genética a las personas que son portadoras de genes anormales.

*Decrétase por la Asamblea Legislativa de Puerto Rico:*

**Artículo 1. — Creación del Programa.** (24 L.P.R.A. § 3151)

Se crea en el Departamento de Salud un Programa para la Detección, Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Hereditarias, el cual estará organizado y tendrá las funciones que más adelante se disponen en esta ley.

**Artículo 2. — Condiciones a Incluirse de Manera Compulsoria y Exenciones.** (24 L.P.R.A. § 3152)

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.

**Artículo 3. — Definiciones.** (24 L.P.R.A. § 3153)

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.

#### **Artículo 4. — Consejo de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico.** (24 L.P.R.A. § 3154)

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.

**Artículo 5. — Consejo de Enfermedades Hereditarias-Funciones y facultades. (24 L.P.R.A. § 3155)**

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)** Especificar las pruebas de laboratorio o médicas a ser requeridas, los métodos a usarse en tales pruebas y las medidas de control de calidad a aplicarse.
- (3)** Adoptar en coordinación con el Secretario el reglamento del Programa, el cual deberá incluir las condiciones hereditarias en que se requerirán pruebas de laboratorio o médicas, el tipo de pruebas a realizarse y todas las medidas de control de calidad de las mismas. Dicho reglamento deberá ser adoptado dentro de los sesenta (60) días siguientes a la fecha de la primera reunión del Consejo. Previa a la adopción del reglamento del Programa, el Consejo deberá celebrar vistas públicas para escuchar las opiniones y recomendaciones de los profesionales de la salud y de la comunidad en general. Tales vistas públicas se anunciarán en dos (2) diarios de circulación general con no menos de una (1) semana de anticipación a la fecha de celebración de las mismas. El reglamento del Programa no entrará en vigor hasta tanto sea radicado en el Departamento de

Estado y hayan pasado treinta (30) días desde la fecha de notificación de su aprobación en por lo menos dos (2) diarios de circulación general.

(4) Examinar, de tiempo en tiempo, la información médica existente para determinar las condiciones hereditarias que deban incluirse en el reglamento del Programa.

(5) Evaluar periódicamente la efectividad del Programa, cotejar su rendimiento (costo-beneficio) y someter los informes correspondientes al Secretario de Salud y al Gobernador de Puerto Rico.

(6) Asesorará al Secretario de Salud sobre el contenido, medidas y otras acciones que deban adoptarse para orientar a la comunidad, en forma ética y profesional, sobre la importancia y necesidad de detección temprana y control eficaz de las enfermedades hereditarias.

**Artículo 6. — Responsabilidad.** (24 L.P.R.A. § 3156)

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.

**Artículo 7. — Donativos.** (24 L.P.R.A. § 3157)

Se faculta al Secretario de Salud para aceptar donaciones 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 o 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 dineros así obtenidos serán depositados en el Fondo de Salud creado por la Ley Núm. 26 de 13

de noviembre de 1975, según enmendada y serán utilizados exclusivamente para los fines dispuestos en este artículo.

**Artículo 8. — Penalidades.** (24 L.P.R.A. § 3158)

Cualquier persona que viole las disposiciones de esta ley o de los reglamentos adoptados en virtud de la misma será culpable de delito menos grave y convicta que fuere será castigada con pena de reclusión por un término que no excederá de seis (6) meses o multa que no excederá de quinientos (500) dólares o ambas penas a discreción del tribunal.

**Artículo 9. — Asignaciones.** (24 L.P.R.A. § 3151 nota)

Se asigna al Departamento de Salud, de fondos no comprometidos en el Tesoro Estatal, la cantidad de doscientos mil (200,000) dólares para llevar a cabo los propósitos de esta ley durante el año fiscal 1987-88. En años fiscales subsiguientes los gastos necesarios para el funcionamiento y operación del Programa se consignarán en una partida separada en el presupuesto del Departamento de Salud.

**Artículo 10. —** (24 L.P.R.A. § 3151 nota)

Esta ley entrará en vigor inmediatamente después de su aprobación, entendiéndose que su aspecto operacional se comenzara a implantar por etapas durante un período no mayor de seis (6) meses.

**Nota.** Este documento fue compilado por personal de la [Oficina de Gerencia y Presupuesto](#) del Estado Libre Asociado de Puerto Rico, como un medio de alertar a los usuarios de nuestra Biblioteca de las últimas enmiendas aprobadas para esta Ley. Aunque hemos puesto todo nuestro esfuerzo en la preparación del mismo, este no es una compilación oficial y podría no estar completamente libre de errores inadvertidos. En el mismo se han incorporado todas las enmiendas hechas a la Ley a fin de facilitar su consulta. Para exactitud y precisión, refiérase a los textos originales de dicha ley y a L.P.R.A.. Las anotaciones en letra cursiva y entre corchetes añadidas al texto, no forman parte de la Ley; las mismas solo se incluyen para el caso en que alguna ley fue derogada y ha sido sustituida por otra que está vigente. Los enlaces al Internet solo se dirigen a fuentes gubernamentales. Los enlaces a las leyes enmendatorias pertenecen a la página web de la [Oficina de Servicios Legislativos](#) de la Asamblea Legislativa de Puerto Rico.  
Compilado por la Biblioteca de la Oficina de Gerencia y Presupuesto.