

ORIGINAL

GOBIERNO DE PUERTO RICO

20<sup>ma</sup> Asamblea  
Legislativa

3<sup>ra</sup> Sesión  
Ordinaria

CÁMARA DE REPRESENTANTES

P. de la C. 251

INFORME POSITIVO

27 DE ABRIL DE 2026

A LA CÁMARA DE REPRESENTANTES DE PUERTO RICO:

La Comisión de Salud de la Cámara de Representantes de Puerto Rico tiene el honor de recomendar a este Augusto Cuerpo la aprobación del **P. de la C. 251** con las enmiendas contenidas en el entirillado electrónico que se aneja a este Informe.

I. 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 detectan de manera compulsoria en el cernimiento neonatal.

Específicamente, la medida busca añadir al panel compulsorio cuatro condiciones hereditarias recomendadas por el Panel Uniforme de Exámenes Recomendados (RUSP) del Departamento de Salud y Servicios Humanos federal: (1) Mucopolysaccharidosis Tipo-1 (MPS 1); (2) Enfermedad de Pompe; (3) Adrenoleucodistrofia ligada al X (ALD); y (4) Enfermedad de Krabbe infantil.

La Exposición de Motivos fundamenta la medida en que los defectos congénitos constituyen la segunda causa de mortalidad infantil en Puerto Rico, con aproximadamente 30,000 nacimientos anuales, y que la detección temprana mediante cernimiento neonatal es una estrategia fundamental para prevenir complicaciones severas, discapacidad y muerte, además de reducir costos médicos a largo plazo. El proyecto invoca el deber ineludible del Estado, en ejercicio de su poder de *parens patriae*, de fortalecer los programas de detección temprana de enfermedades hereditarias.

## II. MEMORIALES RECIBIDOS Y ANÁLISIS

Para evaluar el presente proyecto, esta Comisión solicitó memoriales explicativos al **Departamento de Salud**, a la **Asociación Médica de Puerto Rico (AMPR)**, al **Recinto de Ciencias Médicas de la Universidad de Puerto Rico (RCM-UPR)**, al Colegio de Médicos Cirujanos de Puerto Rico, al Capítulo de Puerto Rico de la Academia Americana de Pediatría, a la Sociedad Puertorriqueña de Pediatría y a PROGYN. A la fecha de redacción de este informe, no se han recibido los memoriales de estas cuatro últimas entidades.

### Recinto de Ciencias Médicas - UPR (4 de junio de 2025)

El RCM-UPR sometió memorial a través de la Rectora y del Programa de Cernimiento Neonatal (PCN) del Centro de Enfermedades Hereditarias, entidad que opera conforme a la Ley 84 de 1987 y al Reglamento Núm. 151 como único centro autorizado por ley para recibir y procesar muestras de cernimiento neonatal en Puerto Rico, con una cobertura de aproximadamente el 99% de los recién nacidos. El PCN actualmente detecta más de 40 condiciones hereditarias.

Respecto a las condiciones propuestas, el RCM-UPR informó lo siguiente:

**Adrenoleucodistrofia (ALD):** La prueba ya fue validada y se encuentra en etapas finales de configuración de plataformas electrónicas de reporte. Se espera comenzar el monitoreo oficial en 2025. Frecuencia en EE.UU.: 1/14,856.

**Atrofia Muscular Espinal (SMA):** La implementación está en proceso, con fondos ya recibidos para preparar las facilidades. Se estima completar la validación para 2026. Frecuencia estimada: 1/10,000.

**Enfermedad de Pompe:** De interés para los genetistas del PCN por su frecuencia considerable estimada en PR y disponibilidad de tratamiento en la isla. Frecuencia en EE.UU.: 1/17,732. Advierte sobre pseudodeficiencias y casos de presentación tardía.

**MPS 1:** Se estima rara en PR. Frecuencia en EE.UU.: 1/72,133. El tratamiento de trasplante de células hematopoyéticas no está disponible en PR. Recomienda estudio piloto.

**Krabbe infantil:** Extremadamente rara; se predice un caso cada 20 años en PR. Frecuencia en EE.UU.: 1/394,000. El tratamiento debe comenzar antes de los 30 días de nacido, lo cual es difícil de lograr en el sistema actual. Trasplante no disponible en PR.

Se recomendó realizar un *estudio piloto* para las condiciones lisosomales (Pompe, MPS1 y Krabbe), similar al ejecutado por el estado de Nueva York, antes de su inclusión

mandatoria. Destacó que los costos anuales incluyen reactivos superiores a \$100,000 y mantenimiento de equipos de aproximadamente \$133,000. Solicitó que se actualicen las estadísticas citadas en la legislación y que la implementación se coordine con el Consejo de Enfermedades Hereditarias.

**Departamento de Salud** (19 de mayo de 2025)

El Departamento de Salud sometió memorial en el que reconoció el fin loable de la medida, pero **no endosó** el proyecto. Su objeción no se fundamenta en el mérito científico de las condiciones propuestas, sino en una consideración *procedimental*: el Departamento sostiene que, conforme a la Ley 84 de 1987 y particularmente a la Ley 129-2015, el Consejo de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico –en coordinación con el Departamento– mantiene la potestad de incluir condiciones en el panel de cernimiento neonatal conforme a los adelantos médicos, sin necesidad de acudir a la Asamblea Legislativa.

El memorial enfatizó que el Consejo de Enfermedades Hereditarias agrupa a expertos que realizan la evaluación científica necesaria, y que las decisiones sobre inclusión o exclusión de condiciones deberían fundamentarse en evidencia científica presentada a dicho Consejo, no en legislación.

**Asociación Médica de Puerto Rico (AMPR)** (8 de mayo de 2025)

La AMPR **endosó sin reservas** el P. de la C. 251, recomendando su aprobación. La asociación enfatizó que las cuatro condiciones propuestas son trastornos genéticos críticos cuya detección temprana puede prevenir daños irreversibles, discapacidad severa y muerte prematura, además de reducir costos médicos a largo plazo mediante intervenciones terapéuticas oportunas. La ponencia presentó un análisis detallado de cada condición, destacando la disponibilidad de tratamientos específicos que mejoran significativamente el pronóstico cuando se administran precozmente.

### III. IMPACTO FISCAL

Según el PCN del RCM-UPR, la implementación de pruebas para desórdenes lisosomales requiere reactivos con un costo anual superior a \$100,000 y mantenimiento de equipos de aproximadamente \$133,000. Adicionalmente, ciertas condiciones requieren una segunda prueba para reducir falsos positivos, lo que puede implicar el envío de muestras a laboratorios en Estados Unidos continental, así como pruebas genéticas confirmatorias. Estos costos deberán ser atendidos a través de las asignaciones presupuestarias del Departamento de Salud y del Programa de Cernimiento Neonatal del RCM-UPR, conforme se identifiquen en la reglamentación correspondiente.

## VI. CONCLUSIÓN

Tras un análisis exhaustivo de los memoriales sometidos, esta Comisión concluye que el P. de la C. 251, según enmendado, responde a una necesidad legítima y apremiante en materia de salud pública infantil. Existe consenso médico-científico—avalado por la AMPR y respaldado técnicamente por el PCN del RCM-UPR—sobre la importancia crítica de la detección temprana de estas enfermedades hereditarias.

La objeción del Departamento de Salud es de carácter procedimental, no sustantivo. Esta Comisión reconoce la importancia del rol del Consejo de Enfermedades Hereditarias en la evaluación científica, pero entiende que la acción legislativa está justificada ante la urgencia de proteger a los recién nacidos puertorriqueños, particularmente con condiciones como ALD y SMA cuya implementación ya está en proceso avanzado. La inclusión de la disposición transitoria para estudio piloto de condiciones lisosomales atiende responsablemente las consideraciones técnicas del PCN.

Las enmiendas propuestas fortalecen la medida añadiendo SMA—de particular relevancia por su alta incidencia en Puerto Rico—y el Síndrome de Hermansky-Pudlak, cuya prevalencia en la población puertorriqueña es una de las más altas del mundo.

**POR LOS FUNDAMENTOS ANTES EXPUESTOS**, la Comisión de Salud somete el presente Informe Positivo en el que recomienda a este Augusto Cuerpo la **aprobación del P. de la C. 251** con las enmiendas contenidas en el entirillado electrónico que se aneja a este Informe.

Respetuosamente sometido,



**Hon. Gabriel Rodríguez Aguiló**

Presidente

Comisión de Salud

(ENTIRILLADO ELECTRÓNICO)  
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), y Krabbe, 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.

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.<sup>1</sup>

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.<sup>2</sup>

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.

<sup>1</sup> "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>.

<sup>2</sup> 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).


## DECRÉTASE POR LA ASAMBLEA LEGISLATIVA DE PUERTO RICO:

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

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

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

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

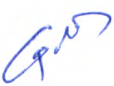
- 11 a) Hipotiroidismo congénito
  - 12 b) Hemoglobinopatías
  - 13 c) Hiperplasia adrenal congénita
  - 14 d) Galactosemia
  - 15 e) Aminoacidopatías (incluye fenilcetonuria)
  - 16 f) Acidemias Orgánicas
  - 17 g) Desórdenes de Oxidación de Ácidos Grasos
  - 18 h) Fibrosis Quística
  - 19 i) Deficiencia de Biotinidasa
  - 20 j) Inmunodeficiencia severa combinada SCID (por sus siglas en inglés)
  - 21 k) *Mucopolysaccharidosis Tipo-1 (MPS 1)*
- 

- 1 l) *Enfermedad de Pompe*
- 2 m) *Adrenoleucodistrofia neonatal (NALD)*
- 3 n) *Krabbe*
- 4 o) *Atrofia Espinal Muscular (SMA)*
- 5 p) *Síndrome de Hermansky-Pudlak (HPS)*

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

11 *Sección 2. - Estudio Piloto para Condiciones Lisosomales*

12 *El Consejo de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico, en coordinación con el Programa*  
13 *de Cernimiento Neonatal del Centro de Enfermedades Hereditarias del Recinto de Ciencias*  
14 *Médicas de la Universidad de Puerto Rico, queda autorizado y facultado para realizar estudios*  
15 *piloto para las condiciones de Enfermedad de Pompe, Mucopolysaccharidosis Tipo-1 (MPS 1) y*  
16 *Enfermedad de Krabbe infantil, previo a su implementación como pruebas mandatorias. El Consejo*  
17 *deberá presentar al Departamento de Salud un informe con los resultados del estudio piloto y sus*  
18 *recomendaciones dentro de los veinticuatro (24) meses siguientes a la vigencia de esta Ley. La*  
19 *obligación de cernimiento mandatorio para estas tres condiciones entrará en vigor una vez el*  
20 *Consejo emita su recomendación afirmativa y el Departamento de Salud lo incorpore al*  
21 *Reglamento correspondiente, lo cual no excederá de treinta y seis (36) meses a partir de la vigencia*  
22 *de esta Ley.*



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

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