ESTADO LIBRE ASOCIADO DE PUERTO RICO

19na Asamblea 1ra Sesión

 Legislativa Ordinaria

CÁMARA DE REPRESENTANTES

### INFORME

**P. del S. 120**

22 de junio de 2021

**A LA CÁMARA DE REPRESENTANTES:**

La Comisión de Salud de la Cámara de Representantes del Estado Libre Asociado de Puerto Rico, previo estudio y consideración de la misma, tiene a bien someter su Informe con relación al Proyecto del Senado 120, **recomendando su aprobación,** con las enmiendas contenidas en el entirillado electrónico que se acompaña en este Informe.

## ALCANCE DE LA MEDIDA

 El Proyecto del Senado 120, tomando como base su Versión aprobada por el Senado de Puerto Rico pretende declarar el último día del mes de febrero de cada año como el “Día de Condiciones y Enfermedades Raras”, con el propósito de crear conciencia sobre estas condiciones médicas y promover la sensibilización y educación a la ciudadanía sobre su existencia, y la necesidad de integración de la población que padece alguna de estas condiciones; y para otros fines relacionados.

De la Exposición de Motivos de la medida se desprenden los siguientes asuntos:

 Se indica en la misma las condiciones y enfermedades raras o poco frecuentes son aquellas que tienen una baja prevalencia en la población. Para ser considerada como rara, cada condición o enfermedad específica solo puede afectar a un número limitado de personas. Sin embargo, las patologías poco frecuentes afectan a un gran número de personas, ya que según la Organización Mundial de la Salud (OMS), existen cerca de siete mil (7,000) enfermedades raras que afectan al siete por ciento (7%) de la población mundial. Entre ellos, hay puertorriqueños y puertorriqueñas que han sido diagnosticados con condiciones y enfermedades raras.

Se plantea además que según la Ley Federal de Drogas Huérfanas de 1983 y organizaciones como la *National Organization of Rare Disorders* (NORD), definen las condiciones raras como aquellas que en cualquier momento afectan a no más de 200 mil individuos en Estados Unidos. Esto equivale a una prevalencia aproximada de uno (1) de cada mil seiscientos cincuenta (1,650). En Europa es de 1 de cada 2,000; y se estima que desde la aparición de los primeros síntomas y la obtención de diagnóstico de una enfermedad rara transcurre una media de cinco (5) años.

 Expresa la Exposición de Motivos que dentro de esta categoría de dolencias hay todo tipo de condiciones y enfermedades: genéticas, víricas, etc. Las condiciones o enfermedades raras más "comunes", según un estudio de la Unión Europea, son las siguientes:

* Síndrome de Brugada que afecta a 50 de cada 100,000 personas. Es un mal hereditario caracterizado por una anormalidad electrocardiográfica (ECG) y un aumento del riesgo de muerte súbita cardíaca.
* Porfiria eritropoyética que afecta a 50 de cada 100,000 personas. Se trata de una forma de porfiria (sensibilidad extrema a la luz solar), que varía en gravedad y puede ser muy doloroso. Surge de una deficiencia en una enzima.
* Guillain-Barré que lo sufren 47 personas de cada 100,000 personas, es un trastorno neurológico autoinmune en el que el sistema inmunitario del cuerpo ataca a una parte del sistema nervioso periférico, la mielina, que es la capa aislante que recubre los nervios. Cuando esto sucede, los nervios no pueden enviar las señales de forma eficaz; los músculos pierden su capacidad de responder.
* Melanoma maligno familiar afecta a 46 de cada 100,000 personas y es un término que se refiere a las familias en las que dos o más familiares de primer grado, como un padre, hermano o un niño, tienen un tipo de cáncer de piel llamado melanoma. El cáncer se origina cuando las células sanas comienzan a cambiar y crecer sin control formando una masa llamada tumor. En general, aproximadamente el 8% de las personas recién diagnosticadas con melanoma tienen un pariente de primer grado con melanoma. Un porcentaje mucho menor, aproximadamente 1% a 2%, tiene dos o más parientes cercanos con melanoma.
* Autismo hereditario que afecta a 45 de cada 100,000 personas. Se trata de un trastorno de desarrollo que afecta a la capacidad social, de comunicación y de lenguaje, y suele resultar evidente antes de los tres años de edad. Esta condición tiene una fuerte base genética, aunque la genética del autismo es compleja y no está claro si el trastorno del espectro autista (TEA) se explica más por la interacción de múltiples genes o mutaciones raras con efectos importantes.
* Tetralogía de Fallot es una cardiopatía congénita caracterizada por cuatro malformaciones que dan lugar a la mezcla de sangre arterial con la sangre venosa con efectos cianotizantes (niños azules). Este mal, que afecta a 45 de cada 100,000 personas era conocido antaño como Mal Azul debido a que los infantes que la padecían se les coloreaba de color azul grisáceo determinadas partes del cuerpo que no recibían oxigenación sanguínea.
* Esclerodermia que alude a un grupo heterogéneo de enfermedades autoinmunes que afectan principalmente a la piel, pero que también pueden implicar estructuras subyacentes, como la grasa, los músculos, los huesos, diversos órganos internos (tracto gastrointestinal, pulmón, riñón, corazón y otros), la membrana sinovial y los vasos sanguíneos. La sufren 32 de cada 100,000 personas.
* Great Vessels Transposition que se caracteriza por la transposición de los grandes vasos sanguíneos que ocurre desde el nacimiento (congénito). En concreto, los dos principales vasos que llevan la sangre desde el corazón - la aorta y la arteria pulmonar - están intercambiados (transpuestos). Afecta a 32 de cada 100,000 personas.

**•** Síndrome Smith Magenis - Afecta a 1 de cada 25 mil personas. Se debe a una microdeleción en el cromosoma 17, región p11.2. Las personas afectadas suelen tener personalidades cariñosas y atractivas, pero a su vez tienen problemas de conducta, tales como “tantrums”, impulsividad, dificultad para prestar atención y en otros casos autolesión. Otras características incluyen discapacidad intelectual de leve a moderada, retraso en el habla y lenguaje, características faciales distintivas y trastornos del sueño.

• Deleción del Cromosoma 6q26q27 - Las características más frecuentes son retraso en el desarrollo, discapacidad intelectual, epilepsia y características faciales distintivas. Esta condición aún no tiene un síndrome asociado y por su rareza se desconoce su prevalencia.

Por último, la Exposición de Motivos resalta la importancia que se lleve a cabo una campaña de concienciación de la existencia de dichas enfermedades y, además, que se reconozca a sus familiares, quienes tienen el reto de ayudarlos a trabajar con sus condiciones y apoyarlos a desarrollarse al máximo dentro de los retos que presentan cada una de esas condiciones.

**Luego de expresada la intención del Proyecto del Senado 120, la Comisión de Salud de la Cámara de Representantes trabajó la misma mediante los memoriales explicativos recibidos por la Comisión de Salud del Senado de Puerto Rico de las siguientes agencias y entidades no gubernamentales:**

1. **Departamento de Salud**
2. **Departamento de Estado**
3. **Sheila Hernández-Vale y su esposo Edwin González-Correa**

 En adición, para que todos los legisladores y legisladoras puedan tomar una determinación informada de lo expuesto en este Informe; irrespectivo de que pertenezcan o no a nuestra Comisión de Salud; hemos plasmado las posiciones de las agencias y entidades no gubernamentales antes mencionadas, las cuales son las siguientes:

1. **Departamento de Salud**

El Departamento de Salud (en adelante “Salud”) endosa el Proyecto del Senado 120, con las recomendaciones esbozadas su Memorial Explicativo.

Expresa Salud que la División de Prevención Control de Enfermedades Crónicas tiene como misión proveer herramientas para la prevención, manejo y control de las principales enfermedades crónicas no trasmisibles que afectan al país. A través del desarrollo y establecimiento de políticas públicas dirigidas a la promoción de la salud, promoción de estilos de vida saludables y prevención de enfermedades crónicas no transmisibles. Las enfermedades crónicas se definen como condiciones de larga duración y por lo general de progresión lenta, que son el resultado de la combinación de factores de riesgo, genéticos, fisiológicos, psicológicos, ambientales y de comportamiento. Por tanto, la División de Prevención Control de Enfermedades Crónicas tiene como objetivo el reducir la incidencia de morbilidad y mortalidad asociadas a enfermedades crónicas entre la población de Puerto Rico.

Salud destaca que las cinco (5) primeras causas de muertes en Puerto Rico son las enfermedades del corazón, tumores malignos (cáncer), diabetes mellitus, enfermedades de Alzheimer y enfermedades cerebrovasculares (2017). Por otro lado, las tres (3) condiciones crónicas con mayor prevalencia para el 2017 fueron, hipertensión que afecta a 1,228,492 personas (45.1%), colesterol elevado con 874,723 personas con la condición (34,7%) y artritis con 588,186 personas (21.5%).

Por consiguiente, Salud entiende que la presente medida tiene un propósito loable, no obstante, les preocupa que, el Artículo 3 de la medida le confiere la responsabilidad al Departamento de Salud, en coordinación con el Departamento de Educación, Departamento de la Familia y la Procuradora de los Pacientes para la organización y celebración de actividades especiales para la difusión del "Día de Condiciones y Enfermedades Raras", sin la identificación de recursos fiscales para estos propósitos. Por lo que recomiendan que la medida sea enmendada para que la misma asigne recursos económicos suficientes y recurrentes para que el Departamento de Salud pueda cumplir con lo establecido en el Proyecto de Ley.

1. **Departamento de Estado**

El Departamento de Estado, (en adelante “el Departamento”) comenta que el Proyecto del Senado 120 es similar al Proyecto del Senado 1480 presentado durante la pasada Asamblea Legislativa. La medida fue aprobada unánimemente por el Senado, pero no completó el trámite legislativo.

El Departamento plantea que las condiciones o enfermedades raras son aquellas que tienen muy poca prevalencia entre la población. Debido a esto, hay muy poco conocimiento de las mismas por parte de la población, al igual que la comunidad médica. Como la poca prevalencia de estas condiciones o enfermedades crea problemas a la hora de un diagnóstico correcto, ya que hay falta de información, falta de conocimiento científico, falta de tratamiento adecuado y de calidad, alto costo e inequidad en tratamientos y medicamentos.

Por tanto, el Departamento de Estado, (en adelante “el Departamento”) expresa que el Proyecto del Senado 120 es uno loable y favorecen que se declare el último día del mes de febrero como el "Día de las Condiciones y Enfermedades Raras". Indican que concuerdan con la Exposición de Motivos con respecto a que entienden necesario que se lleve a cabo una campaña de orientación para educar y concienciar a la ciudadanía sobre estas condiciones.

1. **Sheila Hernández-Vale y su esposo Edwin González-Correa**

Sheila Hernández-Vale y su esposo Edwin González-Correa (en adelante “los proponentes”), son los padres de Mia Isabel y Joaquín Rodrigo.

Los proponentes explican para dar un poco de trasfondo, lo que les motivó para someter el proyecto fueron sus hijos. Mia Isabel representando a quienes no tienen condiciones raras y Joaquín Rodrigo a los que sí, aunque en su hogar todos son iguales, fuera de esta han vivido las diferencias que existen. Él fue diagnosticado con el síndrome Smith-Magenis​[[1]](#footnote-1)​, un síndrome raro que afecta a 1 de cada 25 mil personas. Como él, existen otras personas en Puerto Rico con otras condiciones raras. En Estados Unidos se define como condición rara a aquellas que afecten a menos de 200 mil personas, lo que implica una prevalencia aproximada de 1 en 1,650. En Europa es 1 en 2,000. El 80% de las condiciones raras son genéticas, el otro 20% corresponde a infecciones, alergias, por causas ambientales, otras degenerativas y de proliferación.

Los proponentes explican que debido a la baja prevalencia de las condiciones raras es poco lo que se conoce de estas y de las personas que sobrellevan las mismas. A pesar de ser un grupo pequeño, muchos de sus retos no lo son. Entienden que la mejor manera para promover su desarrollo primero se alcanza concienciando sobre las mismas. Por tanto, se presenta el Proyecto del Senado de Puerto Rico 120 (“P.S. 120”). La intención del proyecto es declarar el último día del mes de febrero como el “Día de Condiciones y Enfermedades Raras” (“Rare Disease Day”​[[2]](#footnote-2)[[3]](#footnote-3)​). Esta celebración nace de una iniciativa de la organización EURORDIS[[4]](#footnote-4)​ (“Rare Disease Europe”). En Estados Unidos, es promovido por la NORD​ ​ (“National Organization for Rare Disorders”). Cada año se suman más países alrededor del mundo para celebrar la diversidad. ¿Por qué se seleccionó el último día de febrero? La mejor manera de explicar por qué se escogió este día es a través del escrito que sometieron, el cual incluimos como parte del Informe: Los proponentes

Comentan lo siguiente:

*“Cuenta la leyenda que antes de que Augusto César decidiera cambiar el nombre del mes sextiles al de agosto, porque él no era menos que Julio César, el mes de febrero tenía 29 días y cada año bisiesto 30. Por esto cada cuatro años febrero era como los demás, aunque los restantes tres era "diferente". Desde entonces el mes de febrero tiene 28 días y cada año bisiesto 29. Así que desde hace dos mil años, nunca más febrero volvió a tener 30 días.*

*Es por tal razón que el último día del mes de febrero se seleccionó como el "Rare Disease Day". Esto para concienciar sobre condiciones raras de individuos que tal vez tienen material genético de menos o de más, pero no por esto dejan de ser personas, como febrero nunca dejó de ser mes”* ​.

Explican los proponentes que al considerar y aprobar este proyecto en el Senado de Puerto Rico, estamos a un paso más cerca de unirnos oficialmente como país al esfuerzo de la comunidad internacional de concienciar sobre las condiciones raras. Cada condición es distinta, pero algo que tienen todas en común es el amor de sus familias quienes diariamente se desviven por ellos. Si no es por este círculo de apoyo, muchos quedarían a la intemperie porque no se pueden valer por sí mismos. ¿Por qué es importante la medida? Este es el primer paso de muchos, pero antes de dar el próximo es importante el reconocimiento del Gobierno de Puerto Rico. Esto se logra una vez se convierta en ley, porque en el proyecto hay disposiciones dirigidas a orientar a la población por entidades del Gobierno que de alguna forma u otra trabajan directamente con esta población.

Entienden los proponentes que saben que es un camino largo y es uno por el cual no se puede andar solo. ¿Por qué es importante que el nombre sea “Día de Condiciones y Enfermedades Raras” en vez de uno de los dos? Una de las enmiendas que se sometió y aceptó en el proyecto anterior fue la inclusión de la palabra *Condición*​​. El proyecto que redactaron la contenía y luego fue reemplazada por la palabra enfermedad.

Por tanto, los proponentes quieren dar su opinión de porque es más correcto utilizar ambas y no llamarlo enfermedad únicamente. Un tema que recientemente se ha venido discutiendo por las diferencias en definiciones entre condición, síndrome, enfermedad y trastorno. Expresan que el 80% de las condiciones raras tienen su génesis por alteraciones en los genes o cromosomas. A esto se le llama alteración genética, condición genética o incluso una anomalía genética. Como consecuencia de estas alteraciones, se refleja en la persona un cuadro clínico de salud, que es el con el que trabajan los profesionales de la salud. Su trabajo consiste en atender las manifestaciones, pero no con la condición, ni con el síndrome, porque esto ya viene innato en las personas.

 Los proponentes explican que se tome por ejemplo el síndrome de su hijo, conocido como “SMS”. Este surge por una microdeleción o mutación en el cromosoma 17 p.11, gen RAI1. Esta microdeleción es irreversible, lo que significa que no se regenera. Es por tal razón que el no tener ese pedazo de material genético no lo convierte en una persona enferma porque el SMS no es una enfermedad. Como dijera un desconocido sobre otro síndrome al cual llamó “una variante más dentro de la normalidad”. Ahora bien, a consecuencia del SMS las personas con el mismo tienden a presentar un cuadro clínico que comparten o es más frecuentes en personas con esta microdeleción o mutación del gen RAI1. Aunque algunas se podrían considerar características propias del síndrome por lo alto de la frecuencia en que se ven reflejadas en las personas, las mismas son atendidas por diferentes profesionales de la salud. Muchas de las visitas médicas son por cuestiones específicas de salud y otras por prevención. Esto dado a la propensión de algunas condiciones de salud que se presentan en personas con SMS. Estas se presentan más adelante. Los proponentes añaden en su Memorial un listado de los distintos profesionales que han trabajado con Joaquín con su especialización médica, los cuales son los siguientes:

|  |  |
| --- | --- |
| * Cardiólogo Dr. Rafael Villavicencio
* Dentista Dra. Melba Esquilín
* Dermatólogo Dr. Francisco Colón
* Endocrinólogo Dr. Luis Font
* Fisiatra Dra. Rosario Méndez
* Gastroenterólogo Dra. Sheyla

Calderón Bordonada * Geneticista Dr. Alberto Santiago

Cornier * Medicina del Sueño Dr. Otto

Aldahondo * Neumólogo Dr. Renato Rivera
* Neurocirujano Dr. Iván Sosa
 | * Nutricionista Lcda. Ivette Ramos
* Oftalmólogo Dr. Victor Maldonado
* Ortopeda Dr. Pablo Marrero
* Otorrinolaringolo (ENT) Dr. Héctor García Marrero
* Otorrinolaringolo (ENT) Dr. Félix

Seda Díaz * Pediatra Dr. José Ramírez
* Pediatra Neurodesarrollo Dra.

Gísela Negrín * Psicóloga Dra. Luz Rivera
 |

* Neurólogo Dr. Jesús Vélez Borrás
* Neurólogo Dr. Jorge Muñoz Bibiloni

No se incluyen los nombres de los terapistas de las siguientes destrezas: Habla y Lenguaje, Física, Ocupacional, Acuática y Psicológica.

 Los proponentes enfatizan que como pueden notarse, ninguno de los especialistas se especializa en tratar la “enfermedad” SMS. Si tratan el cuadro clínico que presentan estas personas. A continuación, se presenta un listado de características físicas y médicas que presentan y su prevalencia, las cuales son atendidas por los diferentes profesionales de la salud:

|  |
| --- |
| Comunes |
| * Morfología traqueobronquial anormal
* Ansiedad
* Trastorno por déficit de atención con

Hiperactividad * Braquicefalia
* Braquidactilia
* Frente amplia
* Hipoplasia del tracto corticoespinal
* Profundamente ojo puesto
* Erupción retardada de dientes

Primarios * Desarrollo retrasado del habla y el

Lenguaje * Puente nasal deprimido
* Protuberancia frontal
* Retraso global del desarrollo
* Voz ronca
 | * Hyporeflexia
* Discapacidad intelectual
* Cara grande
* Retraso medio de la cara
* Hipotonía muscular
* Deterioro neurológico del habla
* Obesidad
* Comportamiento autolesivo
* Trastornos del sueño
* Estereotipo
* Synophrys
* Taurodontia
* Labio superior carillón bermellón
* Fisura palpebral sin implantar
* Puente nasal ancho
 |

|  |
| --- |
| **Frecuentes** |
| * Forma anormal de los cuerpos Vertebrales
* Narices antevertidas
* Aplasia/Hipoplasia del cuerpo Calloso
* Otitis media crónica
* Clinodactilia del 5 ° dedo
* Deficiencia auditiva conductiva
* Constipación
* Movimiento fetal disminuido
* EEG anormalidad
* Fracaso para prosperar en la Infancia
* Dificultades de alimentación en la Infancia
* Perturbación de la marcha
* Reflujo gastroesofágico
* Baja estatura
* Estrabismo
* Hiperacusia
* Hipercolesterolemia
 | * Hipertelorismo
* Hipertrigliceridemia
* Sensación de dolor alterada
* Malformación del corazón y grandes

Vasos * Prognatismo
* Microcornea
* Micrognathia
* Miopía HP
* Boca abierta
* Neuropatía periférica
* Pes planus
* Escoliosis
* Nariz corta
* Filtrum corto
* Sindactilia del dedo del pie
* Ventriculomegalia
 |

|  |
| --- |
| **Ocasionales** |
| * Localización anormal del riñón
* Anormalidad del uréter
* Paladar hendido
* Labio superior hendido
* Pubertad tardía
* Polidactilia manual
* Hipotiroidismo
 | * Rigidez articular
* Microcefalia
* Pubertad precoz
* Hipoplasia / aplasia renal
* Desprendimiento de retina
* Convulsiones
 |

Los proponentes expresan que según ocurre con SMS, se repite con otras condiciones, síndromes y trastornos. ¿Que existen enfermedades raras? Si, existen, pero no por esto se deben encapsular todos como enfermedades raras. Por esta razón es más correcto llamarlo “Día de Condiciones y Enfermedades Raras”. Por tanto, el Proyecto del Senado 120 recoge la gran mayoría de las enmiendas que sometieron y mantiene inalterado el espíritu del mismo que es promover la inclusión de un sector de la sociedad por otro aún más grande. No es que el último necesariamente lo excluya adrede, pero lo hace sin intención por desconocimiento. Es por tal razón que estan de acuerdo con el contenido y apoyan al mismo en su totalidad y por lo que entienden se debe mantener, siempre respetando la deferencia que tiene el legislador de modificar el texto.

Por último, ya pasó el último día del mes de febrero, pero ya vendrán otros al igual que el mañana, pero lo importante es que la intención queda plasmada para esta y futuras generaciones. Son iniciativas y leyes como estas las que unen, humanizan y hacen recordar en palabras de Mahatma Gandhi:

*“Nuestra capacidad para alcanzar la unidad en la diversidad será la belleza y la prueba de nuestra civilización”.*

Los proponentes entienden que esta medida es una de inclusión y conducente a abrir caminos para una mayor justicia social de un grupo de puertorriqueños, donde muchos por sus discapacidades no se pueden expresar y como puertorriqueños también, padres, familiares y amigos se convierten en sus voces.

Luego de expresada la intención y los comentarios a favor sobre el Proyecto del Senado 120, la Comisión de Salud, luego de analizar todas las posiciones para el análisis de esta medida, ha tomado la determinación de recomendar la aprobación de ésta, con las enmiendas contenidas en el entirillado electrónico que se acompaña en este Informe, las cuales son enmiendas de estilo.

Como Comisión Informante, respetuosamente entendemos con la aprobación de esta medida, se continúan los esfuerzos de orientación a la ciudadanía de la importancia de conocer sobre la existencia de dichas enfermedades y, además, que se reconozca a sus familiares, quienes tienen el reto de ayudarlos a trabajar con sus condiciones y apoyarlos a desarrollarse al máximo dentro de los retos que presentan cada una de esas condiciones. Por tanto, con la recomendación de aprobación del P.S. 120, nos unimos como Asamblea Legislativa y aportamos nuestro grano de arena al esfuerzo y la iniciativa dela Sra. Sheila Hernández-Vale y su esposo, el Sr. Edwin González-Correa, que buscan crear conciencia, educar y prevenir a nuestra ciudadanía sobre estas enfermedades raras.

**SESIÓN PÚBLICA DE CONSIDERACIÓN FINAL (“*MARK-UP SESSION”*)**

 Para la aprobación del Proyecto del Senado 120 fue celebrada una Sesión Pública de Consideración Final el dia viernes, 18 de junio de 2021 a las 10 am en el Salon de Audiencias 3 y se presenta la correspondiente Acta de Certificación Positiva con este Informe Positivo en cumplimiento de lo dispuesto en los incisos (e) y (g) de la Sección 12.21 del Reglamento de la Cámara de Representantes.

## CONCLUSIÓN

Por todo lo antes expuesto, la Comisión de Salud de la Cámara de Representantes del Estado Libre Asociado de Puerto Rico, previo estudio y consideración de la misma, tiene a bien someter su Informe con relación al Proyecto del Senado 120, **recomendando su aprobación,** con las enmiendas contenidas en el entirillado electrónico que se acompaña en este Informe.

Respetuosamente sometido,

# SOL Y. HIGGINS CUADRADO

Presidenta

Comisión de Salud

1. [https://rarediseases.org/rare-diseases/smith-magenis-syndrome](https://rarediseases.org/rare-diseases/smith-magenis-syndrome/)​ [/](https://rarediseases.org/rare-diseases/smith-magenis-syndrome/)  [↑](#footnote-ref-1)
2. [https://www.rarediseaseday.org](https://www.rarediseaseday.org/)​ [/](https://www.rarediseaseday.org/)  [↑](#footnote-ref-2)
3. [https://www.eurordis.org](https://www.eurordis.org/)​ [/](https://www.eurordis.org/)  [↑](#footnote-ref-3)
4. [https://rarediseases.org](https://rarediseases.org/)​ [/](https://rarediseases.org/) [↑](#footnote-ref-4)