

LEY

Para 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.

EXPOSICIÓN DE MOTIVOS

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.

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.

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.

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 anomalía 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 microdelección 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.

Es por todo lo anterior que esta Asamblea Legislativa entiende necesario 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.

DECRÉTASE POR LA ASAMBLEA LEGISLATIVA DE PUERTO RICO:

Artículo 1.- Se declara el último día del mes de febrero de cada año como el "Día de Condiciones y Enfermedades Raras" para 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.

Artículo 2.- El Gobernador de Puerto Rico emitirá una proclama oficial alusiva al "Día de Condiciones y Enfermedades Raras", con al menos de diez (10) días de antelación al último día de febrero de cada año, la cual será difundida a los medios de comunicación para su divulgación.

Artículo 3.- El Secretario del Departamento de Salud, en coordinación con el Secretario del Departamento de Educación, el Secretario del Departamento de la Familia y el Procurador del Paciente, adoptarán las medidas que sean necesarias para la consecución de los objetivos de esta Ley y difundirán el significado de dicho día mediante la celebración de actividades especiales, haciendo público reconocimiento de una condición rara por año para que la comunidad en general cree conciencia, simpatice y reconozca a estos miembros de nuestra sociedad y de nuestra responsabilidad como país para con ellos. Se promoverá la participación de la ciudadanía y de las entidades privadas en las actividades establecidas en ese día.

Artículo 4.- Esta Ley comenzará a regir inmediatamente después de su aprobación.

DEPARTAMENTO DE ESTADO
Certificaciones, Reglamentos, Registro
de Notarios y Venta de Leyes
Certifico que es copia fiel y exacta del original
Fecha: 30 DE JULIO DE 2021

Firma:

A handwritten signature in blue ink, appearing to read 'FELIX TORRES', written over a horizontal line.

Félix E. Rivera Torres
Subsecretario de Estado
Departamento de Estado
Gobierno de Puerto Rico