

(P. de la C. 397)

20^{va} ASAMBLEA 1^{ra} SESION
LEGISLATIVA 9 ORDINARIA
Ley Núm. 9
Aprobada en 11 de 04 de 20 25

LEY

Para establecer la “Ley de la Oficina Enlace para el Apoyo y Registro de las Personas con Enfermedades Raras”, adscrita al Departamento de Salud, a los fines de recopilar, mantener y actualizar un registro oficial de las personas con enfermedades raras en la Isla; disponer su funcionamiento; determinar sus deberes, facultades y responsabilidades; y para otros fines relacionados.

EXPOSICIÓN DE MOTIVOS

Las enfermedades raras, también conocidas como enfermedades huérfanas, son condiciones de salud que afectan a un pequeño porcentaje de la población. Generalmente, una enfermedad se considera rara cuando su prevalencia es menor a una (1) de cada dos mil (2,000) personas. No obstante, aunque individualmente sean poco frecuentes, en su conjunto representan un desafío significativo para los sistemas de salud y para quienes las padecen. La mayoría de estas enfermedades tienen un origen genético, son crónicas, discapacitantes y carecen de tratamientos efectivos, lo que impacta gravemente la calidad de vida de los pacientes y sus familias.

En Puerto Rico, la situación de las enfermedades raras es aún más preocupante. Se estima que hasta un veintiocho por ciento (28%) de la población puertorriqueña podría estar afectada por alguna de estas condiciones, lo que evidencia la necesidad urgente de una política pública que garantice el acceso a diagnósticos precisos, tratamientos adecuados y apoyo integral para los pacientes. Sin embargo, la Isla carece de un registro oficial que permita conocer con exactitud la cantidad de personas afectadas, sus características clínicas y sus necesidades específicas. Esta ausencia de datos y de una estructura gubernamental especializada limita la capacidad del Estado para desarrollar estrategias de intervención efectivas, lo que se traduce en demoras en los diagnósticos, restricciones en el acceso a terapias especializadas y una desconexión con centros de investigación y tratamiento fuera de la Isla.

Los pacientes con enfermedades raras enfrentan múltiples barreras para obtener un diagnóstico oportuno y acceder a tratamientos innovadores. La falta de conocimiento dentro de la comunidad médica y la escasez de especialistas capacitados en estas condiciones prolongan la incertidumbre de los pacientes, retrasan el inicio de terapias y aumentan el riesgo de complicaciones graves. Además, la ausencia de un sistema estructurado de apoyo limita la orientación y asistencia que tanto los pacientes como sus familias requieren para afrontar los desafíos médicos, económicos y emocionales asociados con estas enfermedades.

A nivel nacional, la RARE DISEASES ACT, 42 U.S.C. § 283H (2002), estableció la “*Office of Rare Diseases Research*” (ORDR) para fortalecer la investigación y el desarrollo de tratamientos dirigidos a estas condiciones. Asimismo, diversas entidades federales y estatales coordinan esfuerzos en la investigación y el apoyo a personas con enfermedades raras, promoviendo iniciativas que mejoran su calidad de vida.

Ante esta realidad, es imperativo establecer la Oficina Enlace para el Registro y Apoyo a Personas con Enfermedades Raras, adscrita al Departamento de Salud de Puerto Rico. Esta entidad tendrá como misión principal la recopilación, mantenimiento y actualización de un registro oficial de personas con enfermedades raras en la Isla, proporcionando así una base de datos confiable para el desarrollo de estrategias de salud pública fundamentadas en evidencia.

Además, la Oficina Enlace para el Registro y Apoyo a Personas con Enfermedades Raras servirá como un canal de comunicación y coordinación entre los pacientes, sus familias, los proveedores de servicios de salud, los centros de investigación y las entidades gubernamentales. Será responsable de gestionar acuerdos de colaboración con hospitales, universidades y laboratorios de investigación, tanto a nivel local como internacional, con el propósito de facilitar el acceso temprano a diagnósticos certeros y terapias avanzadas.

El establecimiento de esta Oficina permitirá mejorar la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras en Puerto Rico, promoviendo la equidad en el acceso a la atención médica y fomentando la investigación de estas condiciones en la Isla. Asimismo, facilitará la integración de Puerto Rico en la red global de estudios y tratamientos para enfermedades raras, asegurando que los ciudadanos puedan beneficiarse de los avances científicos y médicos disponibles en otras jurisdicciones. Con este esfuerzo, el Gobierno de Puerto Rico reafirma su compromiso con el bienestar de sus ciudadanos y con la promoción de políticas inclusivas que garanticen el derecho a la salud para todos, especialmente para quienes padecen enfermedades raras y que, por demasiado tiempo, han permanecido invisibilizados.

DECRÉTASE POR LA ASAMBLEA LEGISLATIVA DE PUERTO RICO:

Artículo 1.-Título.

Esta Ley se conocerá y podrá ser citada como la “Ley de la Oficina Enlace para el Apoyo y Registro de las Personas con Enfermedades Raras”.

Artículo 2.-Propósito.

Esta Ley tiene la finalidad de recopilar, mantener y actualizar un registro oficial de las personas con enfermedades raras en la Isla, facilitar el acceso a diagnósticos precisos y tratamientos innovadores, y coordinar esfuerzos con entidades nacionales e internacionales especializadas en la investigación y manejo de estas condiciones, promoviendo así una atención integral y efectiva para los pacientes.

Artículo 3.-Creación.

Se establece la Oficina Enlace para el Apoyo y Registro de las Personas con Enfermedades Raras, la cual estará adscrita al Departamento de Salud de Puerto Rico.

Artículo 4.-Definiciones.

Para efectos de esta Ley, los siguientes términos tendrán el significado que se indica a continuación:

- a. Comité Asesor.-Significará el órgano consultivo compuesto por expertos y representantes de sectores pertinentes, encargado de asesorar al Departamento de Salud en políticas públicas y estrategias para la atención, tratamiento y calidad de vida de personas con enfermedades raras en Puerto Rico.
- b. Enfermedades Raras.- Significará aquellas condiciones de salud reconocidas por la "*Office of Rare Diseases Research*" a través del "*Genetic and Rare Diseases Information Center*".
- c. Oficina Enlace.- Significará la Oficina Enlace para el Apoyo y Registro de las Personas con Enfermedades Raras, adscrita al Departamento de Salud de Puerto Rico, encargada del registro, apoyo, orientación y coordinación de servicios para personas con enfermedades raras.
- d. Registro Oficial de Enfermedades Raras.- Significará Base de datos administrada por la Oficina Enlace con información actualizada de los pacientes con enfermedades raras en Puerto Rico.
- e. Medicamentos Huérfanos.- Significará aquellos fármacos o productos biológicos destinados a prevenir, diagnosticar o tratar enfermedades raras, cuya baja prevalencia limita su desarrollo e inversión. Se consideran tales aquellos reconocidos por la FEDERAL FOOD, DRUG, AND COSMETIC ACT, 21 U.S.C. §§ 301-399 (1938) y la ORPHAN DRUG ACT, 21 U.S.C. §§ 360AA-360FF (1983).

Artículo 5.-Dirección y Organización.

La Oficina Enlace estará dirigida por un Director Ejecutivo, quien será nombrado por el Secretario del Departamento de Salud de Puerto Rico. El Director Ejecutivo será responsable de la implementación y supervisión de las funciones de la Oficina, así como de la ejecución de las políticas y estrategias establecidas por el Comité Asesor. Asimismo, la Oficina Enlace contará con personal especializado en áreas como medicina, trabajo social, asesoramiento legal y funciones administrativas para garantizar el cumplimiento efectivo de sus funciones, conforme con las cartas circulares, reglas, reglamentos, normas y procedimientos vigentes en el Departamento de Salud.

Artículo 6.- Funciones y Responsabilidades de la Oficina Enlace.

La Oficina Enlace tendrá las siguientes funciones y responsabilidades:

- a. Asesorar al secretario del Departamento de Salud en el diseño, implementación y evaluación de políticas públicas y estrategias dirigidas a mejorar la prevención, diagnóstico, tratamiento y calidad de vida de las personas con enfermedades raras en Puerto Rico;
- b. Crear y mantener un Registro Oficial de Enfermedades Raras de las personas diagnosticadas con enfermedades raras en Puerto Rico;
- c. Facilitar el acceso a servicios médicos especializados, terapias y medicamentos huérfanos;
- d. Proveer orientación a pacientes, familias y profesionales de la salud sobre enfermedades raras y sus tratamientos disponibles;
- e. Establecer acuerdos de cooperación con centros de investigación, universidades y hospitales especializados dentro y fuera de Puerto Rico;
- f. Fomentar el desarrollo de estudios científicos y clínicos sobre enfermedades raras en la Isla;
- g. Desarrollar programas de apoyo y asistencia económica, social y psicológica para pacientes y sus cuidadores; y
- h. Implementar campañas educativas para sensibilizar a la sociedad sobre el impacto de las enfermedades raras y la importancia de su reconocimiento y atención.

Artículo 7.- Registro Oficial de Enfermedades Raras.

La Oficina Enlace establecerá y administrará un Registro Oficial de Enfermedades Raras en Puerto Rico, el cual contendrá información detallada y actualizada sobre los pacientes diagnosticados con estas condiciones. El Registro Oficial será utilizado para la planificación y ejecución de estrategias de salud pública, así como para la coordinación de investigaciones científicas y el desarrollo de políticas de apoyo a los pacientes.

Artículo 8.- Confidencialidad de la Información.

La recopilación y uso de datos en el Registro Oficial estará sujeto a estrictas normas de confidencialidad y protección de datos personales, en conformidad con la legislación vigente.

Artículo 9.- Comité Asesor.

Se establecerá un Comité Asesor sobre Enfermedades Raras, el cual estará compuesto por cinco (5) miembros:

- a. El secretario del Departamento de Salud, quien presidirá el Comité Asesor;
- b. Un (1) genetista;
- c. Un (1) representante de organizaciones de pacientes;
- a. Un (1) académico con experiencia en investigación o políticas de salud pública; y
- b. Un (1) profesional de la salud con experiencia en el manejo clínico de enfermedades raras.

El Comité tendrá la responsabilidad de asesorar al Departamento de Salud en el diseño, implementación y evaluación de políticas públicas y estrategias dirigidas a mejorar la prevención, diagnóstico, tratamiento y calidad de vida de las personas con enfermedades raras en Puerto Rico. Asimismo, podrá emitir recomendaciones para la adopción de nuevas medidas o programas que fortalezcan la atención y los derechos de estos pacientes.

Artículo 10.- Financiamiento.

La Oficina Enlace será financiada mediante asignaciones presupuestarias del Departamento de Salud.

Artículo 11.- Reglamentación.

El Departamento de Salud de Puerto Rico adoptará la reglamentación necesaria para la implementación efectiva de esta Ley en un término no mayor de ciento veinte (120) días a partir de su aprobación.

Artículo 12.-Acuerdos Colaborativos.

Con el propósito de garantizar el cumplimiento efectivo de las disposiciones de esta Ley, se faculta al Departamento de Salud a formalizar acuerdos colaborativos con otras entidades gubernamentales, según sea necesario, para viabilizar la implementación y ejecución de las medidas establecidas en la presente Ley.

Artículo 13.- Cláusula de Separabilidad.

Si cualquier cláusula, párrafo, subpárrafo, oración, palabra, letra, artículo, disposición, sección, subsección, título, capítulo, subcapítulo, acápite o parte de esta Ley fuera anulada o declarada inconstitucional, la resolución, dictamen o sentencia a tal efecto dictada no afectará, perjudicará, ni invalidará el remanente de esta Ley. El efecto de dicha sentencia quedará limitado a la cláusula, párrafo, subpárrafo, oración, palabra, letra, artículo, disposición, sección, subsección, título, capítulo, subcapítulo, acápite o parte de esta que así hubiere sido anulada o declarada inconstitucional. Si la aplicación a una persona o a una circunstancia de cualquier cláusula, párrafo, subpárrafo, oración, palabra, letra, artículo, disposición, sección, subsección, título, capítulo, subcapítulo, acápite o parte de esta Ley fuera invalidada o declarada inconstitucional, la resolución, dictamen o sentencia a tal efecto dictada no afectará ni invalidará la aplicación del remanente de esta Ley a aquellas personas o circunstancias en las que se pueda aplicar válidamente.

Artículo 14.- Vigencia.

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: 11 DE ABRIL DE 2025



VERONICA FERRAIUOLI HORNEADO
Secretaria de Estado

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 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.

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:



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