Núm. 3665
Fecha 11 de octubre de 1988 8:52 P.M.
Aprobado: Sila M. Calderón
Secretario de Estado
Por: [signature]
Secretaria Auxiliar de Estado

ESTADO LIBRE ASOCIADO DE PUERTO RICO
DEPARTAMENTO DE SALUD
SAN JUAN, P.R.

REGLAMENTO DEL SECRETARIO DE SALUD NUM. 63

PROMULGADO PARA ARMONIZAR CON LA LEY NUM. 84 DEL 2 DE JULIO DE 1987 QUE CREA UN PROGRAMA DE ORIENTACION, DETECCION, DIAGNOSTICO Y TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES HEREDITARIAS MAS FRECUENTES Y CLINICAMENTE IMPORTANTES EN PUERTO RICO.

ARTICULO 1: TITULO

Este reglamento se conocerá como REGLAMENTO DEL PROGRAMA DE ENFERMEDADES HEREDITARIAS DE PUERTO RICO.

ARTICULO 2: PROPOSITO

El propósito de este reglamento es establecer las condiciones hereditarias en que se exigirá realizar pruebas de laboratorio o médicas para detectar y diagnosticar la presencia de cualquier condición o enfermedad hereditaria que determine el Consejo de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico, en coordinación con el Secretario de Salud.

Este reglamento especifica las pruebas de laboratorio o médicas a ser requeridas, los métodos a utilizarse y las medidas de control de calidad a aplicarse.

ARTICULO 3: IMPLANTACION DEL PROGRAMA

A- Condiciones y Areas a cernirse

3.1- Respondiendo a la necesidad demostrada al presente en la comunidad puertorriqueña, por este medio se establece:

a) El cernimiento compulsorio para Hipotiroidismo Congénito y Fenilcetonuria (FKU) en todos los infantes nacidos en Puerto Rico.

b) El cernimiento compulsorio para las mismas condiciones mencionadas en el inciso anterior en todo infante menor de seis (6) meses que establezca residencia en el país y que no tenga evidencia clara de que se haya sometido anteriormente a dichas pruebas.

3.2- Dada la alta prevalencia de hemoglobinas anormales en ciertas regiones de Puerto Rico, también se establecerá el cernimiento neonatal compulsorio para hemoglobinas anormales (conocidas

como hemoglobinopatias) en los recién nacidos de los pueblos comprendidos en la Región Metropolitana y la Sub-región de Fajardo, según definida dicha región por el Departamento de Salud.

B- Pruebas de detección y Tiempo para Tomarlas

3.3- Hipotiroidismo Congénito - Se tomarán las muestras en los infantes señalados en los incisos anteriores para determinar los niveles sanguíneos de tiroxina (T_4) y hormona tirotropa (TSH) en caso necesario cuando así lo determine el laboratorio base en los primeros I0 días de vida según se describe en el Artículo 3.7 de este Reglamento.

3.4- Fenilcetonuria - Se tomarán las muestras en los infantes señalados en los incisos anteriores para determinar los niveles sanguíneos de fenilalanina en los primeros 10 días de vida según se describe en el Artículo 3.7 de este Reglamento.

3.5- Hemoglobinas anormales - Se harán pruebas para la detección de hemoglobinas anormales en los primeros 10 días de vida.

3.6- A falta de cumplimiento del término de 10 días para la toma de las muestras por el médico de cabecera y/o el personal autorizado por dicho médico y el Director Médico de la Institución Hospitalaria, éstos deberán exponer por escrito las razones del no cumplimiento, viéndose obligado las personas responsables a realizar la toma de muestras en un período no mayor de 4 días siguientes del término inicial.

En estos casos la carta exponiendo las razones del atraso en la toma de las muestras formará parte del expediente médico del paciente. Este requisito también se aplicará a todo niño que nazca fuera de facilidades médicas. En estos casos el personal médico o paramédico que participe en el parto y en la evaluación del niño serán responsables del asesoramiento a los familiares del infante sobre la obligación de cumplir con esta ley.

C- Toma de Muestras

3.7- La toma de muestras se hara´por personal cualificado con técnicas de asepsia adecuadas, técnica adecuada de punción del talón del infante.

a) El bebé debe tener cumplidos 24 horas de nacido y haya tomado lèche. Regularmente la enfermera del nursery es quién toma la muestra de sangre ya, que es ella la última persona que está en contacto con el bebé y la madre al momento de darle de alta del hospital.

b) Se identifica el bebé y la madre con los récords, nombres correctos con direcciones exactas y claras, con buena letra y números de teléfonos si es posible.

c) Al tomar la muestra - Llenan la información de la tarjeta de filtro con los siguientes datos; 1) Fecha de nacimiento y hora, 2) Fecha y hora del día de toma de muestra, 3) Sexo, 4) Peso, 5) Número de la muestra y su clave, 6) Edad (ćalcularse horas de nacido).

d) Tan pronto se toma la muestra, se anota "T4 done" en la tarjeta de identificación en la cuna del bebé.

e) La muestra se colecciona del talón del bebé utilizando el lado interior o exterior del área donde supuestamente usará para caminar.

f) No se puede usar el arco del pie ni los dedos porque puede resultar daño a los tendones, nervios y cartílago del pie. Nunca use aguja o navajas de cirugía.

g) No se deben usar los deditos porque la distancia de la piel al hueso varía entre 1.2-2.2 mm y una lanceta puede causarle complicaciones como infección y en algunos casos gangrena del dedo, si lo pincha en los deditos tenga mucho cuidado.

h) Completar toda la información necesaria usando lápiz para evitar que lo escrito en el papel filtro se riegue.

i) Evitar tocar mucho el área de los circulos donde va a tomar la muestra y no permita que le caiga

agua, formula, alcohol u otro material al papel.

j) Acueste el bebé boca abajo que, es la posición más cómoda y adecuada para pinchar el talón, además de restringirle mejor los movimientos.

k) Use mucho jabón y agua para eliminar la tinta que que hay en el pie del bebé al tomarle huellas digitales antes de tomar su muestra.

l) Luego limpie el talón con alcohol 70% y seque bien el área con una gasa estéril. Una muestra de sangre diluida con alcohol altera la prueba y además sale regada en el talón y es difícil acomodarla en el papel de filtro.

m) Perfore el talón con una lanceta para obtener suficientes gotas de sangre.

n) Suavemente coloque el papel filtro sobre la gota y repita la función hasta que el círculo esté saturado de sangre por los dos lados de la tarjeta, luego pase al segundo y al tercer círculo hasta completar las colecciones necesarias.

o) Si la sangre no afluye con facilidad apriete el talón moderadamente. Si al apretar el talón nota que, no sangra y que se le sale una grasita por el pinchazo ese es un tejido de grasa y debe seleccionar otra área.

p) No coloque muchas capas de sangre en un solo circulo porque se forma un área tostada y difícil de manejar en el laboratorio.

q) Un bebé con el talón edematoso no se debe pinchar hasta que desaparezca la edema.

r) Si tiene otros pinchazos en el talón favor buscar un área menos pinchada.

s) Cuando termine las colecciones de sangre, favor limpiar el talón y aplicarle una gasa 2 X 2 con esparadrapo para hacerle un poco de presión y pare de sangrar.

t) Guarde la tarjeta en un área seca y libre del contacto con otras muestras.

3.8- Las muestras se recogerán en las tarjetas de muestra establecidas por el laboratorio en que las van a procesar. En dicha tarjeta se incluirán los datos establecidos por el Consejo de Enfermedades Hereditarias.

3.9- Será responsabilidad del médico de cabecera, el Director Médico, así como la Institución Hospitalaria donde nace el infante que las muestras sean tomadas, manejadas y enviadas al laboratorio autorizado por el Departamento de Salud. (Ver sección 3.15)

3.10- Las Instituciones Hospitalarias, responsables de la toma de muestras vendrán obligado a revisar el expediente médico del infante, dentro de los catorce (14) días calendario de haber sido dado de alta el recién nacido de acuerdo a las normas establecidas por la institución acreditadora de hospitales. Esta revisión debe de confirmar que las muestras fueron tomadas y registradas en la nota de alta del expediente médico del infante.

3.11- La determinación de T4, TSH y Fenilalanina se efectuarán utilizando el método generalmente aceptado en programas nacionales de cernimiento neonatal para Hipotiroidismo Congênito y Fenilcetonuria.

3.12- Las pruebas de detección de hemoglobinas anormales se realizarán mediante la técnica de electroforesis con membrana de acetato de celulosa en médio alcalino, según recomendado por el Centro de Control de Enfermedades en Atlanta (CDC).

D- Laboratorios Participantes

3.13- El Programa de Enfermedades Hereditarias creado al amparo de la Ley Núm. 24 y de este Reglamento, contará con los servicios de un Laboratorio de Cernimiento Neonatal de Hipotiroidismo y Fenilcetonuria adscrito actualmente al Recinto de Ciencias Médicas de la Universidad de Puerto Rico. Este laboratorio constituirá el Laboratorio Base de este programa.

3.14- Si al entrar en vigor este Regalmento el Laboratorio Base señalado anteriormente no pudiere cubrir la demanda de estos servicios se podrá autorizar, através del Departamento

de Salud la utilización temporera de otros laboratorios de referencia.

3.15- Los laboratorios que realicen las pruebas de cernimiento neonatal, dispuestos por este Reglámento, deberán solicitar y obtener autorización expresa del Departamento de Salud para realizar las mismas. El Secretario de Salud, con el asesoramiento del Consejo de Enfermedades Hereditarias, evaluará la solicitud y facilidades del laboratorio antes de otorgar la autorización correspondiente.

E- Control de Calidad

Los laboratorios que realizarán estas pruebas de cernimiento deberán mantener un programa de garantía de calidad y participar en los programas de control de calidad del CDC o de otras instituciones autorizadas por dicho centro. Todo laboratorio participante también deberá mantener un programa eficiente de educación y adiestramiento a sus empleados.

F- Manejo de Resultado

Todo laboratorio que procese muestras para cernimiento neonatal deberá mantener un archivo activo de los casos procesados. Los resultados se manejarán como sigue:

3.16- Resultados dudosos o positivos

El director del laboratorio notificará al Director Médico y/o al médico de cabecera que refirió la muestra (cuando sea enviada en forma ambularoria), y/o al padre, madre o tutor del niño.

Por medio de dicha notificación, se responsabilizará al Director Médico y/o médico de cabecera a solicitar que al infante se le repitan las pruebas pertinentes para excluir o confirmar el diagnóstico correspondiente según se describen a continuación:

a) Hipotiroidismo - Se verificarán mediante determinación de niveles de T3U, T4 y TSH por técnica de RIA - en un laboratorio de alta confiabilidad respladado por su excelencia en supervisión y control de calidad.

b) Hemoglobinopatías - la prueba se re-evaluará por electroferesis en medio alcalino y en medio

ácido. En caso de haber presencia de Hemoglobinas S, se comprobará por la prueba de solubilidad.

Los resultados de las pruebas confirmatorias no realizadas en el Laboratorio Base del Programa de Cernimiento, tanto las positivas como las negativas serán notificadas por escrito por el médico de cabecera del infante al Director del Programa de Cernimiento Neonatal.

Los casos confirmados positivos serán notificados por el Director del Programa de Cernimiento al Director Médico de la institución, al médico de cabecera inmediatamente y al Departamento de Salud trimestral.

3.17- Resultados Negativos

Los resultados negativos se informarán en forma grupal (en un listado) al Departamento de Salud y al Director Médico del Hospital (o fuente de origen) trimestralmente. Dicho listado estará disponible para consulta y referencia de las personas interesadas.

G- Seguimiento y Manejo de Casos Positivos

3.18- Hipotiroidismo y Fenilcetonuria (PKU)

Los infantes confirmados con Hipotitoidismo y Fenilcetonuria serán ifentificados con prontitud y citados a clínica donde recibirán una evaluación médica completa por o en consulta con un Endocrinólogo Pedriático y se les empezará el tratamiento indicado rápidamente. El manejo incluirá la orientación y educación apropiada a los padres del infante afectado, y tratamiento médico contínuo. Los casos que fallen en asistir a seguimiento médico serán localizados para asegurar que están recibiendo el tratamiento apropiado.

Los casos que indiquen tener recursos apropiados para obtener el tratamiento completo y contínuo con otro proveedor serán referidos al médico de elección de los padres del infante asegurando luego por escrito que el plan de cuidado adecuado se ha seguido.

Los pacientes perdidos de seguimiento, así como los esfuerzos realizados paraque reciban tratamiento, serán notificados al Departamento de Salud en un período no mayor de 3

meses. Se someterán copia de los documentos de los esfuerzos realizados para localizar los pacientes al Departamento de Salud.

3.19- Desórdenes de la Hemoglobina

a) Orientación y Consejo Genético a los Portadores

Los casos en cuya muestra repetida se confirme, ser portadores de hemoglobina 'S', 'C' u otra anormal, serán citados a una clínica de consejería, donde se les ofrecerá orientación sobre el significado de ese hallazgo. Se enfatizará la diferencia entre el estado de portador (asintomático), y la forma homicigótica, la cual constituye la enfermedad.

También se instruirá a los padres y se les solicitará que permitan tomar una muestra de sangre a ellos y a los hermanos del infante positivo, para determinar si estos también tienen alguna hemoglobina anormal.

Una vez se obtengan los resultados de dichas pruebas se ofrecerán orientación y consejo genético a los padres y a los hermanos (mayores de 12 años) sobre el riesgo de tener niños afectados con hemoglobinopatías.

3.20- Tratamiento y Manejo de Hemoglobinopatías:

Los infantes con hemoglobinopatías sintomáticas, tanto los detectados en el Programa Neonatal como aquéllos referidos por médicos privados o de otras instituciones, serán citados a una clícica de hematología, orientación y consejo genético, para recibir información similar a la de los portadores de Hemoglobina 'S' y 'C'.

Además estos pacientes serán citados a una Clínica de Hematología Pediátrica, donde se les abrirá un expediente médico y se les preparará un plan de cuidado médico integral y contínuo.

Los casos que indiquen tener recursos apropiados para obtener el tratamiento completo y contínuo en otro sitio, serán referidos al médico de elección de los padres del paciente asegurando luego por escrito que el plan de cuidado adecuado se ha seguido.

3.21- Ninguna información sobre resultados positivos de las pruebas tomadas serán divulgadas a persona alguna que no sea:

1. La Institución Hospitalaria que ordenó las pruebas.

2. El médico de cabecera del paciente.
3. El Director Médico de la Institución Hospitalaria que tomó las pruebas.
4. El personal médico o paramédico que esté directamente relacionado con el cuidado del paciente.
5. Familiares inmediatos del paciente.
6. El Departamento de Salud.

Fuera de estas personas a falta de consentimiento por escrito de ambos padres, ninguna otra persona tendrá acceso a dichos resultados. Igualmente los resultados, tanto positivos como negativos no podrán ser registrados con el nombre y apellido de los pacientes en registro público alguno a falta del consentimiento escrito de ambos padres. En los casos de personas mayores de edad éstos podrán prestar su propio consentimiento.

ARTICULO 4: OBJECION A PARTICIPAR EN EL PROGRAMA

Los ciudadanos que por sus convicciones religiosas o creencias no acepten someterse a permitir que sus hijos, pupilos o dependientes sean sometidos a este tipo de pueba para la detección y diagnóstico de enfermedades hereditarias, deberán explicarlos por affidavit expresando las razones para que se le releve de las responsabilidad impuesta por esta ley.

ARTICULO 5: ORIENTACION Y EDUCACION

El consejo de Enfermedades Hereditarias coordinará esfuerzos con distintas agencias e instituciones públicas y privadas del país para desarrollar un programa de concientización, orientación y educación sobre las enfermedades hereditarias más importantes en Puerto Rico y sobre los objetivos y trabajos del Consejo de Enfermedades Hereditarias de P.R.

ARTICULO 6: INVESTIGACION

El consejo de Enfermedades Hereditarias coordinará esfuerzos con distintas agencias e instituciones públicas y privadas de Puerto Rico y del exterior para desarrollar programas de investigación relevantes a la solución de problemas médicos y a la prestación de servicios médicos eficientes, y al control de las Enfermedades Hereditarias importantes en Puerto Rico.

ARTICULO 7: PROYECTOS PILOTOS

Para determinar correctamente la necesidad de establecer

servicios adicionales de cernimiento neonatal en Puerto Rico, el Consejo de Enfermedades Hereditarias desarrollará estudios pilotos de cernimiento de hemoglobinopatías y otras condiciones hereditarias.

ARTICULO 8: RECOGIDO DE DATOS Y ESTADISTICAS

La información estadística de este servicio será recogida en tablas apropiadas y las mismas serán enviadas al Departamento de Salud trimestralmente para preparar los informes periódicos correspondientes. Dicha información se usará para calcular tasas de incidencia y de prevalencia en distintas áreas geográficas; y para examinar los patrones de enfermedad y movimiento poblacionales.

La información estadística podrá ser utilizada para fines educativos y científicos si se maneja en forma englobada, manteniendo la privacidad de los pacientes.

ARTICULO 9: COSTO DE LAS MUESTRAS

Cada paciente será responsable de sufragar los costos de las muestras. Los mismos variarán de acuerdo a los laboratorios seleccionados. Para los pacientes médico-indigentes, el costo de las muestras serán costeadas atravéz de un contrato entre el Departamento de Salud y el Laboratorio de Cernimiento Neonatal de Enfermedades Hereditarias de la Escuela de Medicina de la Universidad de Puerto Rico. Pacientes no indigentes pagarán sus pruebas atravez de sus seguros médicos o de su propio pecunio, ya sea por pago directo o que esté incluído dentro de los costos de servicios de maternidad del hospital donde nazca el infante.

ARTICULO 10: DONATIVOS

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 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 del 13 de noviembre de 1975, según enmendada, y serán utilizados exclusivamente para los fines dispuestos en este Artículo.

ARTICULO 11: CONFIDENCIALIDAD

Se tomarán las medidas necesarias para garantizar la privacidad de los sujetos que participan en este programa y para mantener la confidencialidad de los resutados de las pruebas realizadas. Dicha información estará accesible solo a personal autorizado, y de acuerdo a las normas establecidas por este Reglamento en la Sección 3.21.

ARTICULO 12: ENMIENDAS

Este Reglamento podrá ser enmendado por el Secretario de Salud con el asesoramiento de la mayoría de los miembros del Consejo en cualquier reunión ordinaria o extraordinaria que se convoque con tal propósito. Para ello será necesario que las enmiendas al programa sean enviadas a los miembros del Consejo de Enfermedades Hereditarias con diez (10) días de anticipación. Dichas enmiendas, al igual que el Reglamento no deben estar en conflicto con la ley vigente; las mismas se elevarán a vistas públicas y a la firma del Secretario de Salud. Este Reglamento se revisará por lo menos cada 3 años.

ARTICULO 13: PENALIDADES

Cualquier persona que viole las disposiciones de este Reglamento 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.

ARTICULO 14: VIGENCIA

Este reglamento entrará en vigor inmediatamente después de su aprobación.

Aprobado hoy 5 de octubre de 1988.

Luis Izquierdo Mora, M.D.
Secretario de Salud