

Proyecto de Ley N° 2589/2021-CR



**PROYECTO DE LEY QUE
FORTALECE EL TAMIZAJE
NEONATAL DE
ENFERMEDADES RARAS Y
HUÉRFANAS A TRAVÉS DE LA
IMPLEMENTACIÓN DE
CENTROS DE DESPISTAJE
GENÉTICO EN CADA
MACROREGIÓN DEL PAÍS.**

PROYECTO DE LEY

El grupo parlamentario de Fuerza Popular, a iniciativa del congresista César Manuel Revilla Villanueva, en el ejercicio del derecho de iniciativa legislativa que confiere el artículo 107 de la Constitución Política del Perú, y de conformidad con los artículos 75 y 76 del Reglamento del Congreso de República, proponen el siguiente PROYECTO DE LEY.

FORMULA LEGAL

LEY QUE FORTALECE EL TAMIZAJE NEONATAL DE ENFERMEDADES RARAS Y HUÉRFANAS A TRAVÉS DE LA IMPLEMENTACIÓN DE CENTROS DE DESPISTAJE GENÉTICO EN CADA MACROREGIÓN DEL PAÍS.

Artículo 1. OBJETIVO DE LA LEY

La presente Ley tiene por objetivo la modificación del artículo 4 de la Ley N° 29698, Ley que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas

Modifíquese el artículo 4 de la ley N° 29698, Ley que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas, en los siguientes términos:

"Artículo 4.- Diagnóstico de las enfermedades raras o huérfanas...

El poder ejecutivo **fortalece el tamizaje neonatal de enfermedades raras y huérfanas a través de la implementación de centros de despistaje genético en cada macroregión del País**"; así mismo dispone que se incluyan en los

programas universitarios educación a los estudiantes de instituciones educativas y al cuerpo médico sobre este tipo de enfermedades

DISPOSICIÓN COMPLEMENTARIA MODIFICATORIA

PRIMERA. Modificación del artículo 4 de la Ley que declara de interés nacional la creación del programa de tamizaje neonatal universal, con el texto siguiente:

"Artículo 4.2 Las pruebas de tamizaje neonatal se realizan según las siguientes pautas.

(...)

b) **El diagnóstico confirmatorio se realiza a través de los centros de despistaje genético ubicados en cada macroregión del país** y la intervención posterior a la detección de una anomalía o enfermedad congénita está a cargo del médico especialista.



Firmado digitalmente por:
REVILLA VILLANUEVA CESAR
MANUEL FIR 44275589 hard
Motivo: Soy el autor del
documento
Fecha: 12/07/2022 11:10:08-0500

César Manuel Revilla Villanueva-Congresista de la República
Jr. Azángaro N° 468 – Piso 10 – Oficina 1006
Lima



CONGRESO DE LA REPÚBLICA

Lima, **15** de **julio** del **2022**

Según la consulta realizada, de conformidad con el Artículo 77° del Reglamento del Congreso de la República: pase la Proposición **N° 2589/2021-CR** para su estudio y dictamen, a la (s) Comisión (es) de:
1. SALUD Y POBLACIÓN.

.....
HUGO ROVIRA ZAGAL
Oficial Mayor
CONGRESO DE LA REPÚBLICA

EXPOSICIÓN DE MOTIVOS

I. ANTECEDENTES.

Las enfermedades huérfanas (genéticas o raras) han estado presentes a lo largo de la historia de la humanidad, desde la enfermedad de Kohler II que padecía el Faraón egipcio Tutankamón (1341 a.C. – 1323 a.C.), la fibrosis quística padecida por el compositor Frédéric Chopin (1810-1849), el Síndrome de Marfán padecido por Abraham Lincoln (1809-1865) y hasta la Reina Victoria de Inglaterra (1819-1901) quien era portadora de los alelos responsables de la hemofilia, enfermedad que fue desarrollada en 3 de sus 9 hijos¹.

Es a partir de finales del siglo XX, que las enfermedades genéticas o aquellas que tienen componentes genéticos constituyen una importante causa de morbilidad y mortalidad en el mundo. Sin embargo, la definición de enfermedades "raras" se introdujo por primera vez en Estados Unidos a mediados de la década de los 80, al mismo tiempo que se le relacionó con la idea de medicamentos "huérfanos" debido a la deficiente investigación y producción, lo que deriva en que aquellos que padecen estas enfermedades tengan limitadas alternativas de tratamiento y, por ende, muchas dificultades para la resolución de su patología; con ese antecedente se estimaría que alrededor de cuatro mil de estas enfermedades no tienen tratamiento curativo².

Las enfermedades raras y los síndromes genéticos son trastornos que tienen su origen en la alteración de uno o varios genes y se les denomina raras porque son enfermedades que tienen una baja prevalencia, pero son altamente graves, siendo responsables de altas tasas de mortalidad principalmente infantil. De acuerdo a la OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) actualmente se han descubierto alrededor de diez mil enfermedades genéticas denominadas también como enfermedades huérfanas, que afectan aproximadamente al 7% de la población a nivel mundial de acuerdo a datos de la Organización Mundial de la Salud, porcentaje que equivale a alrededor de 500 millones de personas³.

En Latinoamérica, el sub-diagnóstico y sub-registro de enfermedades genéticas no han permitido contar con información específica de la prevalencia de este tipo de trastornos. Sin embargo, de acuerdo al Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas, se conoce que en la región las enfermedades raras se ubican entre el segundo y quinto lugar en índices de mortalidad en niños menores de 1 año, lo cual corresponde al 2 - 27%⁴.

¹<https://www.redalyc.org/journal/559/55965386018/html/>

² https://www.revistaavft.com/images/revistas/2020/avft_5_2020/18_enfermedades.pdf

³ <https://efaidnbnmnibpcajpcgiclefindmkaj/http://observatorio.saluddecaldas.gov.co/desca/anuales>

⁴ Organización Panamericana de la Salud. Registros de defectos congénitos se expanden en América Latina. 2019.

Disponible: https://www.paho.org/clap/index.php?option=com_content&view=article&id=577:registros-de-defectos-congenitos-se-expanden-en-america-latina-3&Itemid=215&lang=es.

César Manuel Revilla Villanueva-Congresista de la República

Jr. Azángaro N° 468 – Piso 10 – Oficina 1006

Lima

En el Perú, en 2011, se aprueba la Ley N° 29698, que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen de ERH. Luego se las agrupó en categorías: muy alta prioridad, alta prioridad, baja prioridad y muy baja prioridad. Cabe precisar que actualmente hay una nueva norma del 25 de abril de 2020 dada por el Ministerio de Salud de Perú con la Resolución Ministerial N° 230-2020-MINSA, que aprueba el Documento Técnico: Listado de Enfermedades Raras y Huérfanas, que considera 546 Códigos CIEX de las enfermedades raras y huérfanas. Así como una RM N° 1059-2020/MINSA que aprueba el documento técnico: Plan Nacional de Prevención, Diagnóstico, Atención Integral de Salud, Tratamiento, Rehabilitación y Monitoreo de las Enfermedades Raras o Huérfanas 2021-2024.

En nuestro país, no existe una sistematización para la recopilación de datos acerca de las enfermedades huérfanas. Sin embargo, en algunos servicios como el de genética y otros relacionados se mantiene un registro de los pacientes allí evaluados, paralelo y no coincidente de las instituciones de donde provienen.

A pesar de que las ERH son consideradas un problema de salud pública, y que deben de recibir un tratamiento preferente, en la práctica no es llevado a cabo, existiendo una brecha en la atención de las personas que padecen las ERH, en todas las formas o estrategias de atención de salud.

Las ERH constituyen un problema de salud pública debido a que:

- Limitan la calidad de vida de las personas afectadas y las de su entorno.
- Son crónicas con tendencia a la discapacidad, impactando en los años de vida saludables y la esperanza de vida.
- Existe escasa e insuficiente información de utilidad para las personas afectadas y para los profesionales responsables de su atención.
- Existe un limitado conocimiento e investigación de los profesionales de la salud respecto a estas enfermedades de baja prevalencia e incidencia
- Se requieren de servicios de salud de alta complejidad para su Diagnóstico, tratamiento y rehabilitación.
- Los tratamientos en muchos casos no existen o son de escaso acceso y de alto costo.
- Existe inequidad en la accesibilidad a una atención integral.
- Falta financiamiento para su atención integral en todo el país, en los diversos niveles de atención⁵

⁵ <https://www.gob.pe/institucion/minsa/normas-legales/1430082-1059-2020-minsa>

Las ERH en nuestra actualidad son sub diagnosticadas porque las estrategias, como tamizaje neonatal, no están ampliamente difundidas; se cuenta con la norma técnica de salud para tamizaje neonatal solo para seis condiciones; sin embargo, el actual listado de ERH enumera más de 500 patologías y, es, de este dato que, se desprende la necesidad imperiosa de un mayor número de centros de diagnóstico de ERH.

El Tamizaje Neonatal, como estrategia de Salud Pública, tiene un valor importante, esencialmente en la salud preventiva, que permite identificar precozmente diversas patologías congénitas, cuya característica común es, el impacto de sus secuelas que altera el desarrollo no sólo del individuo, sino también el de la familia y a la comunidad; con casos de discapacidad, secuelas invalidantes de gran costo social y económico.

En nuestro país en el año 2012, se aprueba la

1. **Ley N° 29885, Ley que declara de interés nacional la creación del Programa de Tamizaje Neonatal Universal y posteriormente su**
2. **Reglamento, aprobado con Decreto Supremo N° 014-2013-SA.**
3. **Resolución Ministerial N° 558-2019-MINSA, aprobó la NTS N.° 154-MINSA/2019/DGIESP, Norma Técnica de Salud para el Tamizaje Neonatal de Hipotiroidismo congénito, Hiperplasia suprarrenal congénita, Fenilcetonuria, Fibrosis quística, Hipoacusia congénita y Catarata congénita.**

La Hiperplasia suprarrenal congénita (E250), Fenilcetonuria (E700), Fibrosis quística (E840), Hipoacusia congénita (H905), son enfermedades raras, definidas en el Listado de Enfermedades raras del país, aprobado mediante Resolución Ministerial N° 230-2020/MINSA, enfermedades que, al ser detectadas oportunamente, al nacimiento, disminuyen la probabilidad de complicaciones y secuelas invalidantes.

El Perú solo cuenta con 3 instituciones disponibles como Centros de Procesamiento Nacional y Unidades Evaluadoras de Tamizaje Neonatal de enfermedades metabólicas, en el Instituto Nacional Materno Perinatal, Hospital Nacional Docente Madre Niño San Bartolomé y el Hospital Nacional Edgardo Rebagliati Martins. Cabe anotar que estos centros solo se encuentran en la ciudad de Lima.

Durante el año 2019 se han reportaron 274 casos de Fenilcetonuria, 404 casos de Fibrosis quística, 1461 casos de Hiperplasia Suprarrenal Congénita y 8369 casos de Hipoacusia congénita. En el año 2020 se han reportaron 155 casos de Fenilcetonuria, 198 casos de Fibrosis quística, 388 casos de Hiperplasia Suprarrenal Congénita y 2006 casos de Hipoacusia congénita. (Fte. OGTI-MINSA, Octubre 2021).

El presente Proyecto de Ley tiene como finalidad primordial crear centros de despistaje genético macroregional para el tamizaje neonatal de enfermedades raras y huérfanas, dirigido a contribuir a la conservación de la salud de la población infantil y prevenir precoz y oportunamente la morbilidad, discapacidad y mortalidad mediante la detección de alteraciones metabólicas, auditivas y visuales en la etapa neonatal, favoreciendo el adecuado desarrollo infantil temprano en el país.

I.1 MARCO LEGAL:

- Constitución Política del Perú.
- Ley General de Salud.
- Ley N° 27657, que crea el Seguro Integral de salud.
- Ley de Crea el Fondo Intangible Solidario de Salud.
- Ley 29698: Declara de interés nacional y preferente la atención y el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas.
- Ley N° 29885, Ley que declara de interés nacional la creación del Programa de Tamizaje Neonatal Universal.
- Decreto Supremo N° 014-2013-SA, que aprueba el Reglamento de la Ley que declara de interés nacional la creación del Programa de Tamizaje Neonatal Universal.
- Decreto Supremo N° 004-2019: Que aprueba el Reglamento de la Ley que Declara de Interés Nacional y Preferente Atención el Tratamiento de Personas que Padecen Enfermedades Raras o Huérfanas.
- Resolución Ministerial N° 579-2011/MINSA: Declaran el último día del mes de febrero de cada año como el "Día Nacional de las Enfermedades Raras o Huérfanas".
- Resolución Ministerial N° 691-2012/MINSA: Conformación de comisión sectorial encargada de proponer acciones que permitan implementar las disposiciones contenidas en la Ley N° 29698.
- Resolución Ministerial N° 497-2019/MINSA: Comisión Sectorial encargada de elaborar los Lineamientos para la determinación de las Enfermedades Raras y Huérfanas de Alto Costo, con la estimación del umbral para el medicamento de Alto Costo.
- Resolución Ministerial N° 526-2019/MINSA: Comisión Sectorial encargada de elaborar el Plan Nacional de Prevención, Diagnóstico, Atención Integral De Salud, Tratamiento, Rehabilitación Y Monitoreo de las Enfermedades Raras o Huérfanas.
- Resolución Ministerial N° 565-2019/MINSA: Comisión Sectorial encargada de elaborar el Listado de Enfermedades Raras y Huérfanas.
- Resolución Ministerial N° 558-2019-MINSA, aprobó la NTS N.º 154-MINSA/2019/DGIESP, Norma Técnica de Salud para el Tamizaje Neonatal de Hipotiroidismo congénito, Hiperplasia suprarrenal congénita, Fenilcetonuria, Fibrosis quística, Hipoacusia congénita y Catarata congénita.
- Resolución Ministerial N° 230-2020/MINSA: Listado de Enfermedades raras del país.
- Resolución Ministerial N° 109-2022-MINSA: Aprueba la Directiva Administrativa N° 327-MINSA/DGIESP-2022, Directiva Administrativa que establece los lineamientos para la determinación de las enfermedades raras o huérfanas de alto costo y la estimación del umbral de medicamentos de alto costo para las

- enfermedades raras o huérfanas, que como Anexo forma parte integrante de la presente Resolución.
- Resolución Ministerial N° 112-2022/MINSA: Aprueba el Documento Técnico: Manual de Evaluación de Tecnologías Sanitarias - Versión Corta.
- Resolución Ministerial N° 113-2022/MINSA: Aprueba el Reglamento Interno de la Comisión Consultiva Institucional del Ministerio de Salud.

I.2 ANTECEDENTES LEGISLATIVOS:

- Proyecto de Ley 01668/2021-CR que fortalece el acceso a medicamentos para los pacientes con enfermedades raras o huérfanas y cáncer.
- Proyecto de Ley 01422/2021-CR que promueve la contratación y convenios por parte de las IPRESS a través del FISSAL a favor de los pacientes oncológicos, enfermedades de alto costo de atención y enfermedades raras y huérfanas.
- Proyecto de Ley 01299/2021-CR que promueve el diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas

II. EFECTOS DE LA VIGENCIA DE LA NORMA SOBRE LA LEGISLACIÓN NACIONAL:

El presente proyecto de Ley no contraviene a ninguna norma constitucional ni con rango de Ley; por el contrario, fortalece la Ley N° 29698 que Declara de interés nacional y preferente la atención de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas.

III. ANÁLISIS COSTO BENEFICIO:

Costo:

La presente propuesta normativa no irroga gasto alguno al erario nacional porque su implementación dependerá del presupuesto asignado al Seguro Integral de Salud para que sea desarrollada a través del Fondo Intangible Solidario en Salud.

Beneficio:

- Diagnóstico temprano de las ERH.
- Atención temprana en su tratamiento.
- Calidad de atención del paciente.
- Disminuir la mortalidad por ERH.



Firmado digitalmente por:
AGUINAGA RECUENCO
Alejandro Aurelio FAU 201617491
soft
Motivo: Soy el autor del
documento
Fecha: 13/07/2022 18:38:39-0501

César Manuel Revilla Villanueva-Congresista de la República
Jr. Azángaro N° 468 – Piso 10 – Oficina 1006
Lima



Firmado digitalmente por:
VENTURA ANGEL Hector Jose
FAU 20181740126 soft
Motivo: Soy el autor del

- Reducir el número de personas con secuelas irreversibles.
- Incremento de posibilidades para un tratamiento exitoso.

IV. LA RELACION DE LA INICIATIVA CON LA AGENDA LEGISLATIVA Y CON LAS POLÍTICAS DEL ESTADO EXPRESADAS EN EL ACUERDO NACIONAL:

El presente Proyecto Legislativo guarda relación con lo establecido en lo siguiente:

Acuerdo Nacional del Perú⁶

El presente Proyecto Legislativo guarda relación con lo establecido en el Acuerdo Nacional, objetivo número dos: Equidad y Justicia social, política de estado décimo tercera:

- Potenciar la promoción de la salud, la prevención y control de enfermedades transmisibles y crónico degenerativas...
- Ampliar y descentralizar los servicios de salud, especialmente en las áreas más pobres del país, priorizándolos hacia las madres, niños, adultos mayores y discapacitados...

Agenda Legislativa

En el artículo 1. Aprobación de la agenda legislativa para el periodo anual de sesiones 2021-2022 en el objetivo II equidad y justicia social, política de estado número 13 acceso universal a los servicios de salud y a la seguridad social dentro de los temas Proyectos de Ley número 30 leyes de reforma y modernización del Sistema de Salud.⁷



Firmado digitalmente por:
GUERRA GARCIA CAMPOS
Hemando FAU 20161749126 soft
Motivo: En señal de conformidad
Fecha: 13/07/2022 11:42:33-0500



Firmado digitalmente por:
HUAMAN CORONADO Raul FAU
20161749126 soft
Motivo: Soy el autor del documento
Fecha: 13/07/2022 13:02:17-0500



Firmado digitalmente por:
ALEGRIA GARCIA Luis
Arturo FAU 20161749126 soft
Motivo: Soy el autor del documento
Fecha: 13/07/2022 12:40:43-05

⁶ Acuerdo Nacional del Perú.

⁷ Agenda Legislativa del congreso de la Republica aprobado con RL 002-2021-2022-CR



Firmado digitalmente por:
JIMENEZ HEREDIA David
Julio FAU 20161749126 soft
Motivo: Soy el autor del



Firmado digitalmente por:
GUERRA GARCIA CAMPOS
Hemando FAU 20161749126 soft
Motivo: Soy el autor del



Firmado digitalmente por:
LIZARZABURU LIZARZABURU
Juan Carlos Martín FAU
20161749126 soft
Motivo: Soy el autor del