

# ESTADO LIBRE ASOCIADO DE PUERTO RICO

19<sup>na</sup>. Asamblea  
Legislativa

4<sup>ta</sup>. Sesión  
Ordinaria

## SENADO DE PUERTO RICO

### P. del S. 1028

30 de septiembre de 2022

Presentado por el señor *Dalmau Santiago*

*Referido a la Comisión de Salud*

#### LEY

Para enmendar la sección 3 del artículo 4 de la Ley Núm. 72-1993, según enmendada, conocida como “Ley de la Administración de Seguros de Salud de Puerto Rico”, a los fines de añadir un párrafo para establecer que toda persona que padezca de la condición de Trastorno Neurogenético poco frecuente, conocido como “TBCK” por sus siglas en inglés, será beneficiario expresamente en la ley, para que tenga acceso a los gastos médicos derivados por su condición; y para otros fines relacionados.

#### EXPOSICIÓN DE MOTIVOS

La encefalopatía relacionada con el Trastorno Neurogenético Poco Frecuente (TBCK) es una enfermedad autosómica recesiva, lo que significa que es causada por mutaciones genéticas generalmente transmitidas por ambos padres.<sup>1</sup> La única forma de detectar la enfermedad es a través de una prueba genética sofisticada que es capaz de comparar el ADN de los padres con el del niño o niña.<sup>2</sup> Existen alrededor de 100 casos reportados en todo el mundo, siendo de veintidós (22) años el paciente de mayor edad.

El síndrome TBCK causa una amplia gama de síntomas. La mayoría de las personas que nacen con esta condición atraviesan retrasos en su desarrollo, que van de moderados a severos. De igual forma, sufren de poca complexión muscular,

---

<sup>1</sup> *TBCK Syndrome*. Children’s Hospital of Philadelphia. <https://www.chop.edu/conditions-diseases/tbck-syndrome>

<sup>2</sup> *About TBCK*. TBCK Foundation. <https://tbckfoundation.com/about-tbck>

convulsiones y debilidad. Entre los síntomas potenciales que mayormente desarrollan se encuentran: Rasgos faciales toscos, hipotonía congénita, retraso global del desarrollo (este puede ser desde moderado a grave), disfagia (dificultad para tragar), insuficiencia respiratoria por debilidad, epilepsia, atrofia del cerebelo, cuerpo calloso delgado, lenguaje expresivo ausente y retrasado, hiporreflexia o arreflexia (reflejos por debajo de lo normal o ausentes), hipotiroidismo, osteopenia, hipercolesterolemia (colesterol alto) e infecciones frecuentes del tracto urinario-nefrolitiasis (cálculos renales).<sup>3</sup>

Todos los pacientes con encefalopatía relacionada con TBCK son evaluados por retrasos en el desarrollo y comienzan su tratamiento con las terapias apropiadas. En la mayoría de los casos se presentan convulsiones, las cuales se tratan sintomáticamente. Sin embargo, las mismas son progresivas y terminan convirtiéndose en epilepsia sintomática.

Aunque no existe cura para dicho trastorno, mediante medicación, los síntomas pueden disminuirse para proveerle una mejor calidad de vida al niño que nace con TBCK. Las convulsiones se pueden reducir o controlar con medicamentos anticonvulsivos y los problemas motores se pueden manejar con medicación adaptada a medida que surgen las complicaciones motoras. De igual forma, la fisioterapia y la terapia ocupacional pueden ayudar a los pacientes a conservar el funcionamiento motor el mayor tiempo posible.<sup>4</sup>

El tratamiento médico y las terapias necesarias para tratar el TBCK tienen altos costos que deben ser sufragados en muchas ocasiones por sus padres o tutores en su totalidad. Es por tal razón y en base a la política pública de esta Asamblea Legislativa, que es importante incluir como beneficiarios del Plan de Salud del Gobierno de Puerto Rico a los pacientes con TBCK, para que los costos de los tratamientos médicos derivados de su condición sean cubiertos por su Plan.

---

<sup>3</sup> *TBCK Syndrome*. Children's Hospital of Philadelphia. <https://www.chop.edu/conditions-diseases/tbck-syndrome>

<sup>4</sup> *Prognosis*. Beyond Batten Disease Foundation. <https://beyondbatten.org/understanding-batten/prognosis/#:~:text=End%20of%20life%3B%20Infantile%3A%206%20months%20to%202,A%205%20to%2043%20years%20old%3A%20Normal%20lifespan>

**DECRÉTASE POR LA ASAMBLEA LEGISLATIVA DE PUERTO RICO:**

1 Artículo 1.- Se añade un nuevo inciso (k) a la Sección 3 del Artículo 4 de la Ley 72-  
2 1993, según enmendada y conocida como “Ley de la Administración de Seguros de  
3 Salud de Puerto Rico”, para que lea como sigue:

4 “Sección 3.- Beneficiarios del Plan de Salud.

5 Todos los residentes de Puerto Rico podrán ser beneficiarios del Plan de Salud que  
6 se establecen por la implantación de esta ley, siempre y cuando cumplan con los  
7 siguientes requisitos, según corresponda:

8 (a) ...

9 (b) ...

10 (c) ...

11 (d) ...

12 (e) ...

13 (f) ...

14 (g) ...

15 (h) ...

16 (i) ...

17 (j) ...

18 (k) *Pacientes con la condición de Trastorno Neurogenético Poco Frecuente, conocido como*  
19 *“TBCK” por sus siglas en inglés.*

20 Sección 2. – Vigencia

21 Esta Ley entrará en vigor inmediatamente después de su aprobación.