

Bogotá D.C. - Colombia  
Diciembre 12 de 2017  
Comunicado 0002

## **Asociación Colombiana de Médicos Genetistas ACMGen**

### **COMUNICADO A LA OPINIÓN PÚBLICA**

La Asociación Colombiana de Médicos Genetistas ACMGen, se permite comunicar, en relación a las **ENFERMEDADES HUÉRFANAS** lo siguiente:

1. La ley 1392 de 2010 en su Artículo 2, modificado por el art. 140, Ley Nacional 1438 de 2011, indica que la *“Las enfermedades huérfanas son aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas, comprenden, las enfermedades raras, las ultrahuérfanas y olvidadas. Las enfermedades olvidadas son propias de los países en desarrollo y afectan ordinariamente a la población más pobre y no cuentan con tratamientos eficaces o adecuados y accesibles a la población afectada.”*
2. La definición de **Enfermedad Huérfana** abarca un gran número de enfermedades, para las cuales se estima que, el 95% no tiene tratamiento o intervención farmacológica específica y que alrededor del 80% de las mismas son de origen genético.
3. Durante los últimos años, se ha registrado en nuestro país, un creciente interés por las enfermedades huérfanas, interés que se ha centrado principalmente, en aquellas enfermedades que tienen tratamiento farmacológico (Ej.: Terapia de remplazo enzimático) o nutricional (Ej.: Fórmulas lácteas). Es así como las discusiones, investigaciones, mesas de trabajo y demás encuentros académicos y gremiales sobre el tema de **Enfermedades Huérfanas**, prácticamente versan sobre los diagnósticos que tienen particular interés para la industria farmacéutica, dejando de lado las demás enfermedades, que por la carencia de intervención respaldada por la industria, permanecen relegadas a un segundo plano.
4. ACMGen hace un llamado a todos los involucrados en la atención de pacientes con Enfermedades Huérfanas, para que un tema de la magnitud e importancia que tiene este conjunto de patologías, no quede reducido a la existencia de tratamientos farmacológicos o formulas nutricionales, si no que se discutan estrategias para diagnosticar y tratar oportuna y adecuadamente a los pacientes y familias que padezcan **cualquier tipo de Enfermedad Huérfana**.
5. ACMGen propenderá por ampliar las discusiones académicas y gremiales alrededor de todas las **Enfermedades Huérfanas** y procurará en todo momento en señalar su importancia dentro del sistema de salud, resaltando la necesidad de atención integral y manejo interdisciplinar para los pacientes.
6. ACMGen también apoyará el desarrollo de investigaciones científicas que involucren manejos terapéuticos para **cualquier tipo de Enfermedad Huérfana** y, que además de los manejos farmacológicos, incluyan intervenciones que propendan por la calidad de vida de los pacientes, se enfoquen en el manejo de la sintomatología e incluyan profesionales de diversas áreas de la salud que contribuyan a mejorar el bienestar y calidad de vida de los pacientes y sus familias.

**Asociación Colombiana de Médicos Genetistas ACMGen**  
**Miembro de la Asociación Colombiana de Sociedades Científicas ACSC**

[www.acmgen.org](http://www.acmgen.org)