

## ENFERMEDADES HUÉRFANAS: ASUMIENDO EL RETO DE UN ENFOQUE INTEGRAL

---

**Relatora:** Marta Lucía Tamayo Fernández<sup>1</sup>

El viernes 28 de junio del 2019, en la Academia Nacional de Medicina, se dio lugar al Foro *Enfermedades huérfanas: asumiendo el reto de un enfoque integral*, en el que se contó con la presencia del Ministerio de Salud y de destacados conferencistas. Así también, se realizaron importantes reflexiones y aportes en torno a los retos para el tratamiento de las Enfermedades Huérfanas (EH) en Colombia.

De acuerdo con el Ministerio de Salud y protección social, Colombia requiere trabajar en la construcción de un modelo de atención específica para enfermedades huérfanas, que propenda por la calidad en el diagnóstico de los pacientes, así como educación, tratamiento y seguimiento de dichas enfermedades. Si bien, se cuenta con un sistema de información para EH y registro de casos diagnosticados, es preciso avanzar y profundizar desde la educación y la investigación continuas.

Las EH se caracterizan por su alto índice de mortalidad y, por lo general, son de origen genético. Además, debido a su gran complejidad clínica y su carácter degenerativo, estas enfermedades representan un reto en lo concerniente al mejoramiento de diagnósticos adecuados, pautas y estrategias oportunas para la atención posterior al diagnóstico, financiación para su tratamiento, entre otros.

En este sentido, el Foro sobre HF, desde los aportes de profesionales de la salud de diferentes dominios, favorece el análisis de líneas de trabajo y la apuesta de mecanismos tendientes a afrontar los retos en el marco de un enfoque integral para la atención de las EH en nuestro país.

---

<sup>1</sup> Médica Genetista. Magíster en Biología y Genética Clínica. Investigadora, Profesora Titular, Instituto de Genética Humana, Facultad de Medicina, Universidad Javeriana. Directora Científica de la Fundación Derecho a la Desventaja. Miembro de Número de la Academia Nacional de Medicina. Bogotá, Colombia.