



Luego de Bogotá y Antioquia, el Valle del Cauca ente territorial con más casos de enfermedades huérfanas en Colombia.

Así lo plantea la información recolectada por el Ministerio de Salud, y por esta razón en el Valle del Cauca se adelanta un proceso de verificación y confirmación de los diagnósticos de pacientes con las denominadas enfermedades huérfanas, reportados en el departamento.

Así mismo, en Cali se creó la mesa técnica de enfermedades huérfanas .

Según informó la secretaria de Salud del Valle, María Cristina Lesmes, "de 130 enfermedades huérfanas que hay diagnosticadas en el Valle del Cauca encontramos a través de un grupo de investigación pruebas confirmatorias para 114 de esos diagnósticos".

Por su parte, el secretario de Salud de Cali, médico Alexander Durán, indicó que en la ciudad hay diagnosticados 648 casos de enfermedades huérfanas o raras.

Durán recordó que una enfermedad huérfana en Colombia es aquella que es crónicamente debilitante, y según la Organización Mundial de la Salud la mayoría son de origen genética, otras se dan por infecciones o cánceres.

Según el Ministerio de Salud, en Colombia hay más de trece mil casos de pacientes con estas dolencias.

### **Lucha permanente**

Las demoras en la atención en las EPS, la falta de un diagnóstico rápido y adecuado, la adquisición de los medicamentos, muchos de los cuáles hay que traerlos del exterior, son algunas de las dificultades que enfrentan familiares de parientes que sufren de enfermedades huérfanas.

La representante del Grupo Vida, Claudia Lozano tiene una hija con una enfermedad rara, la tratan para una epidemia orgánica y aún no se tiene un diagnóstico.

Según la información que le dan los médicos es que la menor no metaboliza proteínas, por lo que tuvo daños cerebrales, está postrada en la cama, depende de una sonda para comer y se le debe practicar una cirugía para disminuirle las convulsiones y que tenga una mejor calidad de vida. "Por la falta de conocimiento en Colombia, de investigaciones, desafortunadamente no tenemos un diagnóstico para mi niña" afirma Claudia quien enfatizó que durante un año debió luchar por medio de tutelas durante un año para que atendieron a sus hijas.

El Grupo Vida, que agrupa a por lo menos 35 pacientes que padecen con enfermedades raras o huérfanas.

Samuel tiene nueve años y desde su nacimiento padece una de las llamadas enfermedades huérfanas denominada Hipogammaglobulinemia con infecciones recurrentes y su madre, Maribel Vergara, ha tenido que acudir a la tutela para obtener los medicamentos que requiere. Derivado de esa enfermedad, a Samuel se le han diagnosticado otras dolencias. Ha llegado a recibir hasta 400 terapias mensuales.

A ella le ha tocado colocar diez tutelas para garantizar, entre otras cosas la inclusión social de su hijo, al que ha podido vincular al colegio, en el que actualmente cursa cuarto grado.

Maribel es la presidenta de la Mesa Municipal de Enfermedades Huérfanas y Raras de Cali.

Como ellas son muchas las familias de Cali y el Valle que han tenido que afrontar dificultades para que sus parientes con enfermedades huérfanas sean atendidos.



### **Investigación permanente**

La Encefalopatía Hipóxica Isquémica, la Hipogammaglobulinemia, la Hidranencefalia, o la Agenesia Parcial de Cuerpo Caloso, son nombre de algunas de las enfermedades consideradas huérfanas o raras que se han diagnosticado en la región, los cuáles han tenido que ser aprendidos por las familias de pacientes que portan estas enfermedades.

Harry Pachacoa, presidente de la Asociación Colombiana de Genética Humana y director del Centro de Investigación de Anomalías Congénitas y Enfermedades Raras de la Universidad Icesi y la – Valle del Lili destacó que Colombia, a nivel de Latinoamérica ha tenido avances importantes en la investigación de las enfermedades huérfanas pero se requiere un mayor apoyo a los laboratorios.

El científico explicó que actualmente trabajan con Cardiopatías Congénitas, Ena-nismo primordial y Síndrome de Morquio, este último con 16 casos diagnosticados en el norte del Valle .

Y en el Pacífico está muy documentada la Paraparesia Espástica Tropical.

Según Pachacoa “en el mundo existen cerca de cuatro mil enfermedades huérfanas y en el último mes han aparecido diez nuevas.

“Dentro de las consultas hemos tenido casos de enfermedades genéticas nuevas, que son casos que no se habían detectado en el mundo” manifestó el investigador.