



### **Cali, con un laboratorio para las enfermedades raras**

**Distintos profesionales de la salud, estudiantes de pregrado y posgrado, así como personal de la Fundación Valle del Lili hacen parte de este laboratorio.**

Un laboratorio especial, con un énfasis único en el país, tiene ahora la ciudad de Cali. Se encuentra en la Universidad Icesi y tiene como misión la realización de pruebas diagnósticas relacionadas con anomalías congénitas y enfermedades de origen genético.

Se trata del Laboratorio de Medicina Genómica, que según explica su director, el médico genetista Harry Pachajoa, docente de la Facultad de Ciencias de la Salud de la Universidad Icesi y especialista de la Fundación Valle del Lili, apunta especialmente al estudio del origen de algunas enfermedades raras o huérfanas.

**“Existen diferentes laboratorios que se han enfocado más en el diagnóstico de otro tipo de enfermedades, a través de la citogenética, que es el estudio de alteraciones cromosómicas, como Síndrome de Down. En cambio nuestro laboratorio está más enfocado en el estudio molecular de las enfermedades raras, son tecnologías totalmente diferentes. Nos enfocamos en enfermedades raras de origen genético que tengan una prevalencia menor a uno en cien mil, que son las que no se estudian”, dijo el médico.**

El trabajo que se adelantará en este escenario será en conjunto con la Fundación Valle del Lili.

Entre las enfermedades que pueden estar bajo la lupa en este laboratorio pueden estar algunas como el enanismo primordial.

En este laboratorio, cuyos últimos equipos llegaron la semana pasada, se invirtieron recursos por \$1200 millones.

La mayoría de la inversión fue por parte de la Universidad Icesi y se cuentan también aportes de Colciencias y de donantes.



“Han aparecido una serie de tecnologías molecular y biotecnológica que permiten hacer un diagnóstico más preciso de las enfermedades, de las causas y de predisposiciones genéticas a enfermedades”, indicó el genetista.

El director del laboratorio dijo que aunque este paso inicial es de gran importancia, se necesita garantizar los recursos para que se pueda sostener la investigación y extenderla a más pacientes y sus familias. Y es que indicó que por lo general los estudios se hacen no solo a la persona afectada sino que involucran a su círculo familiar más inmediato.

**El doctor Pachajoa resaltó que el Valle del Cauca es uno de los departamentos donde más se estudian y adelantan acciones en relación con este tipo de males. Recordó, por ejemplo, que recientemente se conformó la mesa territorial de enfermedades huérfanas.**

Esta instancia, según la Secretaría de Salud de Cali, se estableció dando cumplimiento a una directriz del Ministerio de Salud y con el objetivo de mejorar la calidad, oportunidad y atención de los servicios de salud a los pacientes con enfermedades huérfanas.

De ella hacen parte todas las EPS de los regímenes contributivo y subsidiado, las fundaciones, ONG, asociaciones de pacientes y redes de apoyo.

#### **Enfermedades raras o huérfanas**

Dice el Instituto Nacional de Salud (INS) que las enfermedades huérfanas o raras son un grupo amplio y variado de trastornos que afectan un reducido número de personas o una proporción baja de la población general.

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS) se estima que existen cerca de siete mil enfermedades huérfanas o raras que afectan al 7% de la población mundial. Se caracterizan por ser potencialmente mortales o debilitantes en el largo plazo.

Diario El País, 5 de Octubre de 2016. Página B3