

28 febrero. Día Mundial de las Enfermedades Raras

NOTA DE PRENSA

SEMERGEN destaca el papel de la farmacogenómica para mejorar la seguridad y efectividad de los tratamientos en personas con enfermedades raras

- **La sociedad, referente en España en la promoción e implementación de la farmacogenómica en el primer nivel asistencial, reclama su integración real y operativa en la cartera de servicios de Atención Primaria**
- **SEMERGEN reafirma su compromiso con la formación a través del programa ‘Farmacogenómica para el Médico de Familia’, que refuerza la capacitación de los profesionales en este ámbito**

Madrid, 27 de febrero de 2026.- Con motivo del Día Internacional de las Enfermedades Raras, que se celebra cada 28 de febrero, la **Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN)** ha puesto el foco en la necesidad de **integrar la farmacogenómica de manera real y operativa en la cartera de servicios de Atención Primaria** para mejorar la seguridad y efectividad de los tratamientos en personas con enfermedades raras. La sociedad subraya, además, la importancia de **garantizar la equidad en el acceso a las pruebas genéticas**, impulsar la **formación específica** de los profesionales sanitarios y reforzar la coordinación multidisciplinar.

Esta jornada, que este año se celebra bajo el lema ‘*Porque cada pERsona importa*’, representa una oportunidad clave para visibilizar las enfermedades raras (EERR), que, pese a su baja prevalencia individual, afectan en conjunto a más de tres millones de personas en España y constituyen un importante desafío clínico, social y humano para el sistema sanitario. Al tratarse de patologías complejas, con frecuencia crónicas y con opciones terapéuticas limitadas o de elevado coste, requieren un abordaje integral, coordinado y basado en la evidencia, donde la investigación desempeña un papel esencial para avanzar hacia una atención más personalizada, eficiente y centrada en el paciente.

Aproximadamente el 80% de las enfermedades raras (EERR) tienen una causa genética y los tratamientos disponibles suelen ser complejos y con un estrecho margen terapéutico. En este contexto, **la farmacogenética adquiere una relevancia creciente como herramienta estratégica para avanzar hacia tratamientos más personalizados**, que permiten mejorar la seguridad, la efectividad terapéutica y por tanto, la calidad asistencial de estos pacientes, además de contribuir a la sostenibilidad del sistema.

Por su parte, la farmacogenómica estudia cómo las variaciones genéticas de una persona influyen en su respuesta a los medicamentos, siendo, por tanto, una herramienta fundamental para la Medicina Personalizada al permitir identificar el fármaco más adecuado y la dosis más segura y eficaz en cada caso. Su aplicación en la práctica clínica contribuye a reducir efectos adversos y a optimizar los resultados en salud.



El **Dr. Enrique Gamero de Luna, coordinador del Grupo de Trabajo de Medicina Genómica Personalizada y Enfermedades Raras de SEMERGEN**, ha subrayado que “el papel del médico de Atención Primaria es vital en el desarrollo e implementación de la medicina personalizada, y especialmente en el ámbito de las enfermedades raras”. En este sentido, ha destacado que “los especialistas en Medicina Familiar y Comunitaria desempeñamos una posición estratégica para la detección precoz y el abordaje integral de patologías de base genética, porque somos los que conocemos el contexto clínico, familiar y social de los pacientes. La Atención Primaria tiene la capacidad de identificar señales de alerta, sospechar enfermedades hereditarias y contribuir a evitar retrasos diagnósticos que, en el caso de las enfermedades raras, pueden prolongarse durante años”.

Asimismo, el Dr. Gamero de Luna ha insistido en la necesidad de reforzar la formación en genética y farmacogenómica entre los profesionales de Atención Primaria, así como de establecer circuitos claros de derivación y acceso equitativo a pruebas genéticas. “Los médicos de Familia debemos poder interpretar informes genéticos, realizar una adecuada valoración del árbol familiar y solicitar estudios farmacogenéticos cuando estén indicados. Solo así podremos avanzar hacia una medicina más preventiva, más precisa, personalizada y verdaderamente centrada en el paciente”, ha afirmado.

En este sentido, SEMERGEN mantiene un firme compromiso con la formación en este ámbito y ha reforzado en los últimos años esta apuesta a través del **programa formativo ‘Farmacogenómica para el Médico de Familia’**, una herramienta de consulta y referencia que proporciona a los médicos de Atención Primaria una base sólida sobre cómo las diferencias genéticas individuales influyen en la respuesta a los medicamentos y cómo interpretar y aplicar estos conocimientos en la práctica clínica diaria. Además, la sociedad científica impulsa la elaboración de documentos científicos, el establecimiento de acuerdos con distintas sociedades e instituciones y la promoción de actividades centradas en la medicina genómica personalizada aplicada a la Atención Primaria.

Sobre SEMERGEN

La Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN) es la sociedad científica pionera en el ámbito de la Atención Primaria en España, con más de 50 años de trayectoria. Fundada en 1973, su principal objetivo es promover la especialidad de Medicina Familiar y Comunitaria (MFyC) mediante el mantenimiento y mejora continua de la competencia profesional de los médicos de Familia, el impulso a la investigación y facilitando su formación continuada, con el propósito de garantizar una atención sanitaria de calidad para la ciudadanía.

Para más información:

Departamento de Comunicación de SEMERGEN

Angela Rubio. Tel. 676 800 594

comunicacion@semergen.es

Guillermo Gracia. Tel. 619 830 887

prensa@semergen.org