

Familia crucina busca tratamiento para niña con extraña enfermedad

Menor de 11 años fue diagnosticada con disautonomía mixta y síndrome de Ehlers-Danlos hipermóvil. Medicamento clave no está disponible en Chile en la dosis requerida

LA CRUZ.- Una familia de la comuna de La Cruz enfrenta una compleja carrera contra el tiempo para conseguir un tratamiento médico fundamental para su hija de 11 años, quien padece una enfermedad poco frecuente que afecta su calidad de vida diaria. El caso comenzó hace cerca de tres años, cuando la menor -quien además tiene diagnóstico de Trastorno del Espectro Autista- presentó un desarrollo físico acelerado que motivó consultas con especialistas, incluyendo una endocrinóloga infantil, atención que no está disponible en la zona. Con el paso del tiempo, a este cuadro se sumaron otros síntomas como luxaciones frecuentes, fatiga constante, dolores corporales y episodios de baja presión arterial.

Fue precisamente en medio de una atención médica, durante una de estas crisis, cuando se detectó un elemento clave: la presión arterial de la niña se encontraba en niveles considerablemente bajos para su edad. A partir de ahí, se inició un seguimiento que confirmó la persis-

tencia de esta condición, acompañada además de mareos, dolor de cabeza y erupciones cutáneas.

El proceso diagnóstico incluyó múltiples consultas con especialistas -cardiólogos, neurólogos y pediatras- hasta que finalmente un examen más detallado permitió establecer que la menor padece disautonomía mixta, asociada a un síndrome de Ehlers-Danlos hipermóvil. Según el informe médico, se trata de una condición que genera hipotensión ortostática y requiere tratamiento farmacológico, junto con medidas como evitar esfuerzos intensos y mantener una adecuada hidratación.

El síndrome de Ehlers-Danlos hipermóvil, en particular, es considerado una enfermedad rara, caracterizada por alteraciones en los tejidos conectivos, lo que explica la hiperactividad, las luxaciones recurrentes y otros síntomas que afectan directamente la vida cotidiana de la menor.

Frente a este diagnóstico, se indicó un tratamiento específico mediante fludrocortisona en

dosis de 0,15 mg, preparado en cápsulas a través de receta magistral. Sin embargo, este medicamento no se encuentra disponible en Chile en la presentación requerida, lo que ha obligado a la familia a buscar alternativas incluso en el extranjero.

En el país, el fármaco solo se comercializa en dosis de 0,1 mg y no en todas las farmacias, lo que impide ajustarlo a la indicación médica. Además, su costo es elevado: cada cápsula tiene un valor aproximado de \$7.500, lo que representa una carga económica difícil de sostener considerando que requiere una al día. Por tanto, en promedio, necesita de \$225.000 al mes, como mínimo, para cumplir con su tratamiento de forma permanente.

Lo anterior permitiría estabilizar la presión arterial de la menor, reducir los mareos y dolores y prevenir nuevas luxaciones, mejorando significativamente su calidad de vida y disminuyendo el riesgo de caídas o desmayos.

Actualmente, la familia se encuentra realizando gestiones junto a la Oficina de Discapacidad de la comuna para encontrar una solución, mientras continúa la búsqueda del medicamento.

Junto con ello, Sandra Angulo, madre de la menor, hizo un llamado a otras familias a prestar atención a síntomas similares en niños y niñas, advirtiendo que la falta de diag-



Sandra Angulo, madre de la menor, hizo un llamado a otras familias a prestar atención a síntomas similares en niños y niñas.

nóstico oportuno puede tener consecuencias graves. En ese contexto, recalcó la importancia de controles básicos como la medición de la presión arterial, que no siempre se realiza en edades tempranas.

El caso pone en evidencia las dificultades que enfrentan pacientes con enfermedades poco frecuentes, no solo en el acceso a especialistas, sino también en la disponibilidad de tratamientos adecuados, en un sistema donde el tiempo y el acceso pueden marcar una diferencia determinante en la calidad de vida.