



Madre antofagastina publica libro que relata la batalla de su hijo contra enfermedad rara

TESTIMONIO. “Corazón de Gigante” narra el proceso de Harlett Ibáñez, enfermera y madre de Mathías Montero, luego que le diagnosticaran una condición metabólica degenerativa con tratamiento de alto costo para su hijo.

Macarena
cronica@mercurioantofagasta.cl

Mathías Montero tiene ocho años y fue diagnosticado con Mucopolisacaridosis tipo II antes de cumplir uno. Su madre, Harlett Ibáñez, enfermera y docente, publicó “Corazón de Gigante” para documentar lo que esa condición degenerativa implica para una familia: tratamiento de ocho millones de pesos mensuales, búsqueda de especialistas en distintas regiones y abandono de su red de apoyo en Antofagasta.

También conocida como “Síndrome de Hunter”, la MPS II es una enfermedad genética en la que el organismo carece de una enzima clave para decomponer ciertas moléculas de azúcar. Al acumularse en tejidos y órganos, provocan daños progresivos en múltiples sistemas del cuerpo. Afecta predominantemente a niños varones, ya que el gen defectuoso se encuentra en el cromosoma X.

Antes de acceder a cobertura pública, la familia pagaba cerca de un millón de pesos mensuales por los insumos y el día cama necesarios para realizar las infusiones. Con la Ley Ricarte Soto, el tratamiento pasó a administrarse de forma gratuita en el domicilio. Sin embargo, el acceso a especialistas con experiencia en la condición continúa siendo limitado fuera de Santiago y la Región de Valparaíso. Actualmente, la familia reside en la comuna de La Cruz.

“Corazón de Gigante”, publicado con la editorial Coincidir, reúne 13 capítulos y 150 páginas que narran el proceso diagnóstico, las dificultades de acceso al sistema de salud, la discriminación laboral que enfrentan los cuidadores y el aislamiento geográfico de la familia respecto a su red de apoyo

\$8 millones

debió costear la familia en tratamientos, consultas y terapias antes de ser diagnosticadas y acogidas a la Ley Ricarte Soto.



MATHÍAS Y SU FAMILIA, RESIDEN ACTUALMENTE EN LA V REGIÓN.

en la segunda región. Harlett Ibáñez es enfermera y docente en el Centro de Formación Técnica de la Universidad Católica en Viña del Mar y La Calera.

La obra ya suma más de 200 copias vendidas y su autora trabaja en una versión digital y traducción a otros idiomas.

UN DIAGNÓSTICO CLAVE

Cuando Mathías tenía seis meses, la familia se había instalado en la Región de Valparaíso y el niño cargaba ya con un diagnóstico de asma. Fue un pediatra de Viña del Mar quien derivó el caso al especialista tras notar un crecimiento inusual para la edad y características físicas atípicas en las manos del niño.

“Tuvimos la suerte de buscar a un pediatra que, dentro de su experiencia pediátrica, notificó a un niño con el diagnóstico: se dio cuenta que Mathías para su edad era muy grande y sus manos eran extrañas, y solamente con eso nos derivó al neurólogo infantil genetista y comenzaron a hacer los estudios de confirmación”, cuenta Harlett Ibáñez.

El hecho de que el niño fuera prematuro de 30 semanas había dificultado la sospecha diagnóstica, ya que el retraso psicomotor podía atribuirse a

esa condición previa. El neurólogo infantil genetista confirmó la MPS II antes de que aparecieran manifestaciones neurológicas o psicomotoras, lo que permitió iniciar el tratamiento de reemplazo enzimático en una etapa temprana.

En Chile, la condición suele identificarse en niños de mayor edad, cuando los signos clínicos ya son evidentes.

“Tuvimos suerte con ese doctor que lo diagnosticó mucho antes que comenzara con los signos y síntomas de la patología; mi hijo no alcanzó a tener manifestaciones neurológicas ni psicomotoras, y por eso en su momento fue uno de los niños más pequeños diagnosticados”, señala la madre.

La enfermedad ha progresado. Hoy, Mathías no habla, presenta daño neurológico y movilidad reducida. Tras una cirugía de cadera, dejó la silla de ruedas para trayectos cortos, pero aún la requiere para desplazamientos más largos. Usa pañales y requiere cuidado permanente de su madre y la kinesióloga Nicole Mena, quien forma parte del núcleo familiar y brinda un apoyo profesional y personal al menor.

UN MENSAJE DE VIDA

Harlett Ibáñez comenzó a

escribir en junio de 2024, tras perder su estabilidad laboral. El proyecto fue terminado en tres meses y lanzado en diciembre, primero en Antofagasta.

“El libro lo realizo en uno de los momentos más difíciles de mi vida, donde después de haber tenido una estabilidad laboral, la pierdo y comienzo a luchar con el sistema, comienzo a luchar para poder darle un plato de comida a mi hijo; la discriminación sí existe”, relata.

La Editorial Coincidir decidió publicarla con el objetivo de visibilizar la situación de las personas con enfermedades raras.

“Pero también rendir tributo a todas las familias que tienen algún hijo con una necesidad especial, con el propósito de poder ser la historia de otras personas para también poder salir adelante, y también para el público en general, para poder ver la vida desde otra perspectiva, de poder salir adelante con una vida caóticamente hermosa”, describe la autora.

Padres y madres de niños con condiciones similares se han contactado con la escritora para agradecer el contenido.

“Se han comunicado familias de niños que no podían asumir una enfermedad de un hijo y que con el libro me han

agradecido entre lágrimas el poder ayudarlos a enfrentar positivamente un diagnóstico; se ha cumplido 100% el objetivo de poder entregar un mensaje de vida al lector”, afirma.

Los próximos pasos incluyen un lanzamiento en Santiago, la digitalización para plataformas de lectura electrónica y la traducción a otros idiomas.

“Chile ha avanzado en el reconocimiento normativo de las enfermedades raras, pero ese avance aún no se traduce en acceso real para todas las familias. Casos como el de Mathías muestran que el diagnóstico oportuno y el tratamiento continuo siguen dependiendo, en gran medida, de la información y el acompañamiento que recibe cada familia en el momento crítico”, señala Alejandra Pérez, directora del área de pacientes de la FELCH, organización que apoya a los pacientes lisosomales del país y sus familias.

BRECHAS DEL SISTEMA

Tras su diagnóstico, Mathías desarrolló una displasia de cadera que lo mantuvo postrado durante dos años. Durante ese período la familia recorrió distintas ciudades en busca de un cirujano con experiencia en enfermedades raras.

“Nos demoramos todo ese

“El libro lo realizo en uno de los momentos más difíciles de mi vida, donde después de haber tenido una estabilidad laboral, la pierdo y comienzo a luchar con el sistema”.

Harlett Ibáñez
Madre de Mathías

“CCasos como el de Mathías muestran que el diagnóstico oportuno y el tratamiento continuo siguen dependiendo, en gran medida, de la información”.

Alejandra Pérez
Fundación FELCH

tiempo en buscar un traumatólogo que pudiese operarlo, porque no todos los médicos se atreven a operar niños con dificultad en la vía aérea, con malformaciones en su rostro”, explica Ibáñez.

Los niños con Mucopolisacaridosis presentan características anatómicas que complejizan las intervenciones: vías aéreas estrechas, rasgos faciales alterados y fragilidad sistémica. La búsqueda incluyó consultas en distintas ciudades hasta encontrar un profesional con disposición y experiencia para asumir el caso.

La atención especializada para enfermedades raras se concentra en Santiago y la Región de Valparaíso, lo que obliga a las familias a desplazarse entre ciudades para cubrir distintas especialidades.

Harlett y Mathías provienen de Antofagasta, pero no pueden regresar: la ciudad no cuenta con los profesionales que el niño requiere.

“Se necesita urgente formar especialistas en todas las áreas para enfermedades raras, porque tenemos un médico en Santiago, uno en Viña, uno en Valparaíso, y tenemos que andar de región en región para poder acceder”, comenta la madre.